

ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA



Órgano oficial de la Sociedad Venezolana
de Puericultura y Pediatría

Volumen 86
Número 1, Enero-Junio 2023

Revista arbitrada e indizada en LILACS y en SciELO Venezuela

Depósito legal p.p. 193602DF832 ISSN:0004-0649



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

CONTENIDO

Vol. 86, N°1

Enero-Junio

2023

EDITORIAL:

DISURSO COMO EPÓNIMO DOCTOR JESÚS EDUARDO MEZA BENÍTEZ
LXVIII CONGRESO NACIONAL DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA VALENCIA,
SEPTIEMBRE 29 -30 Y OCTUBRE 01 DE 2022

Jesús Eduardo Meza Benítez..... 67

ARTÍCULOS ORIGINALES:

CITRATURIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON UROLITIASIS

María José Duerto, Ricnia Vizcaíno, Elsa Lara, Clara Uviedo..... 69

INDICADORES DE MALTRATO INFANTIL SEGÚN MADRES USUARIAS
DE UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Yesika Andreina Parra Vivas, María Angelina Lacruz- Rengel, Damaris Viviana Molina Acero,
Dina Karina Porto Machado, Nolis Irene Camacho, Janeth Josefina Calderón Avendaño 75

CASOS CLÍNICOS:

MUTACIÓN GENÉTICA RAB11B: RETRASO PSICOMOTOR, BRAQUICEFALIA,
DE CUERPO CALOSO. PRIMER CASO DESCRITO EN ESPAÑA

Sergio Iniesta González, Lucía Monfort Belenguer, Cristina Villar Vera, Ana Cuesta Peredo,
Aina Marco Sabater, Nelson Orta Sibú 80

RESECCIÓN VIDEOASISTIDA TRANSUMBILICAL DE DUPLICACIÓN INTESTINAL
TIPO TUBULAR NO COMUNICANTE.

Alejandro José Hernández Rivero, Giovanna Amador, Milagros Irigoyen,
Isaac Valor, Analib Cristancho, Mariana Rodríguez..... 86

GUÍA DE MANEJO CLÍNICO:

DETECCIÓN TEMPRANA Y SEGUIMIENTO DE LA PARÁLISIS CEREBRAL

Marcel Rupcich Guardia, Ricardo José Bravo Pérez 90

NORMAS PARA LA PUBLICACIÓN DE TRABAJOS EN LA REVISTA ARCHIVOS
VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA. VII



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

CONTENTS

Vol. 86, N°1

January-June

2023

EDITORIAL:

**SPEECH BY JESÚS MATA BENÍTEZ AT THE OPENING CEREMONY OF
THE 63 CONGRESS OF PEDIATRICS. VALENCIA, VENEZUELA. OCTOBER 2022**

Jesús Eduardo Meza Benítez..... 67

ORIGINAL ARTICLES:

CITRATURIA IN PEDIATRIC PATIENTS WITH UROLITHIASIS

María José Duerto, Ricnia Vizcaíno, Elsa Lara, Clara Uviedo 69

**INDICATORS OF CHILD ABUSE ACCORDING TO MOTHERS
WHO USE A THIRD HEALTH LEVEL HOSPITAL**

Yesika Andreina Parra Vivas, María Angelina Lacruz- Rengel, Damaris Viviana Molina Acero,
Dina Karina Porto Machado, Nolis Irene Camacho, Janeth Josefina Calderón Avendaño 75

CLINICAL CASE REPORTS:

**GENETIC MUTATION RAB11B: PSYCHOMOTOR RETARDATION, BRACHYCEPHALY,
AND CORPUS CALLOSUM HYPOPLASIA. FIRST CASE DESCRIBED IN SPAIN**

Sergio Iniesta González, Lucía Monfort Belenguer, Cristina Villar Vera, Ana Cuesta Peredo,
Aina Marco Sabater, Nelson Orta Sibú 81

**VIDEOASISTED TRANSUMBILICAL RESECTION OF NON COMMUNICATING
TUBULAR INTESTINAL DUPLICATION**

Alejandro José Hernández Rivero, Giovanna Amador, Milagros Irigoyen,
Isaac Valor, Analib Cristancho, Mariana Rodríguez..... 86

CLINICAL GUIDELINES:

EARLY DETECTION AND FOLLOW-UP OF CEREBRAL PALSY

Marcel Rupcich Guardia, Ricardo José Bravo Pérez 90

**INSTRUCTIONS FOR AUTHORS REGARDING SUBMISSION OF MANUSCRIPTS
TO ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA. VII**



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

JUNTA DIRECTIVA CENTRAL
2023-2024

Presidente: Dra. Elvia Irene Badell Madrid
Vicepresidente: Dra. María Cristina Millan de Espinaza
Secretario Ejecutivo: Dr. Joselit Torres Bermudez
Secretario de Finanzas: Dr. Pedro Ospina
Secretario de Educación Médica Continua: Dr. Rafael J. Santiago P.
Secretario de Relaciones Institucionales: Dr. Julio César Márquez
Secretario de Información y Difusión: Dra. María Milagros Castillo

FUNDADOR DE LA REVISTA
Pastor Oropeza (†)

COMITÉ EDITORIAL
Michelle López
Coromoto Macías-Tomei
Brenda Hutton
Huniades Urbina-Medina
Marinés Vancampenhoud
Rafael Santiago

ADMINISTRADOR
Dr. Pedro Ospina

CONSEJEROS ASESORES
Ricardo Archila G.
Alberto Bercowsky
Juan Félix García
Humberto Gutiérrez R.
Jesús Eduardo Meza Benítez
Nelson Orta Sibú
Gladys Perozo de Ruggeri
Huniades Urbina-Medina
Jesús Velásquez Rojas

**SOCIEDAD VENEZOLANA DE
PUERICULTURA Y PEDIATRÍA**

Urb. La Castellana, Av. San Felipe,
entre 2da. Transversal, y calle José Angel Lamas,
Centro Coinasa, Mezzanina, Local 6
Telf.: (0212) 263.7378 / 2639. Fax: (0212) 267.6078
e-mail: svpediatria@gmail.com
Web Site: pediatria.org

EDICIÓN: CLARA MARGARITA ESCOBAR.
email: a.clarame@gmail.com

Volumen 86 / Número 1 / Enero-Junio / Año 2023
Depósito legal p 193602DF832 ISSN 0004-0649



SOCIEDAD VENEZOLANA DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

NORMAS PARA LA PUBLICACIÓN DE TRABAJOS EN LA REVISTA ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUEERICULTURA Y PEDIATRÍA

Fecha de revisión: abril 2021

Directora: Dra. Michelle López.

Dirección: Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría,
Urb. La Castellana, Av. San Felipe, entre 2ª Transversal y calle
José Ángel Lamas, Centro Coínasa, Mezzanina 6, Caracas,
Venezuela. Teléfonos: (58) (0212)263.73.78 / 26.39.

Fax: (58) (0212)267.60.78. e-mail: svpediatria@gmail.com

Página Web: www.pediatria.org

REQUISITOS GENERALES:

El trabajo debe ser enviado en formato Word al
Comité Editorial de AVPP a la dirección electrónica:
avpp.svpp@gmail.com.

Enviar anexa al trabajo científico, una comunicación diri-
gida al Editor, la cual deberá contener lo siguiente:

- Solicitud de la publicación de dicho manuscrito.
- Aceptación de todas las normas de publicación de la revista.
- Información acerca de publicaciones previas del manuscrito, ya sea en forma total o parcial (incluir la referencia correspondiente en el nuevo documento), así como el envío a cualquier otra revista médica.
- Declaración de relaciones financieras u otras que pudieran producir un conflicto de intereses.
- Declaración donde se señale que el manuscrito ha sido leído y aprobado por todos los autores y el acuerdo entre los mismos sobre el orden en que deben aparecer. Esta declaración debe estar firmada por todos los autores.

En los artículos originales y en los casos clínicos, luego del nombre y apellido del autor o de los autores, se debe colocar si dicho trabajo fue objeto de un reconocimiento en un Congreso u otro evento científico (Ejemplo: Primer Premio Póster en el LXVI Congreso Nacional de Pediatría, 2020).

Cada autor debe colocar su código de identificación como investigador ORCID (Open Researcher and Contributor ID) y su respectivo correo electrónico.

NORMAS GENERALES PARA LA PUBLICACIÓN

Para la publicación de artículos científicos en la Revista AVPP, se deben cumplir los requisitos establecidos por el Comité Internacional de Editores de Revistas (Normas de Vancouver) disponibles en el siguiente enlace: <http://www.icmje.org/recommendations/> (actualización de 2019 en inglés y la traducción al idioma español con fines educativos realizada por el Dr. Pérez De Gregorio, diciembre 2019).

- Todas las partes del manuscrito se deben escribir a doble espacio, con fuente Times New Roman de tamaño 11.
- Las páginas deberán ser numeradas, colocándose el número en el margen inferior derecho.

ARTICULO ORIGINAL

Su estructura debe contener: Portada, Resumen en español e inglés (Summary), Palabras clave (en español e inglés), Introducción, Métodos, Resultados, Discusión, Agradecimientos y Referencias.

Portada:

La portada es la primera página, también conocida como página frontal del artículo, la cual debe contener:

- Título en español e inglés, conciso, con un máximo de 22 palabras con toda la información que permita la recuperación electrónica del artículo. Se sugiere enunciar en primer lugar el aspecto general y en segundo lugar el aspecto particular. Ej: se prefiere “Hipoglicemia neonatal refractaria como presentación de déficit parcial de Biotinidasa” a “Déficit parcial de Biotinidasa. Presentación de un caso clínico”.
- Autores: Nombres y apellidos completos, especificando el orden de aparición de los mismos, mediante un número entre paréntesis, sin utilizar superíndices, los cuales se utilizarán para identificar los cargos institucionales y sitios de adscripción. Identificar el grado académico en forma abreviada (Dr., Lic., etc). Colocar también. la dirección de correo electrónico y el ORCID de cada uno de los autores. Esta información debe tener un máximo de tres líneas, ya que no se trata de un resumen curricular. Señalar aparte el autor a quien se le enviarán las notificaciones de los editores (Autor corresponsal: teléfono (s) y correo electrónico.
- Encabezamiento de página o título abreviado (menos de 40 caracteres).
- Aspectos éticos-regulatorios. Colocar la declaración de conflictos de interés, en caso de que los hubiere. En caso contrario debe colocarse que los autores declaran que no tiene conflictos de interés en esta publicación.

ASPECTOS PARTICULARES EN LA PREPARACIÓN DEL MANUSCRITO

Artículos originales

Contienen una investigación sujeta a un diseño específico, tales como: estudios clínicos aleatorizados, de cohortes, caso-control, transversal, evaluaciones epidemiológicas, encuestas y revisiones sistemáticas

Resumen y palabras clave:

- La segunda página debe contener un resumen estructurado no mayor de 250 palabras, con las siguientes secciones: introducción, objetivos, métodos, resultados y conclusiones. Debe reflejar con exactitud el contenido del artículo y recalcar aspectos nuevos o importantes del estudio. Se debe anexar resumen en inglés precedido de la palabra Summary, y acompañado por palabras clave (Key Words).
- Palabras clave y key words: Incluir un mínimo de 3 palabras hasta un número máximo de 6 palabras, que permitan



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

captar los temas principales del artículo utilizando la lista Medical Subject Headings (MESH) del Index Medicus, los Descriptores en Ciencias de la Salud (DECS) y la clasificación de enfermedades de la OMS, o de los anuarios de epidemiología y estadísticas vitales del Ministerio del Poder Popular para la Salud (MPPS).

Extensión del manuscrito: No debe ser mayor de 3000 palabras (excluye resumen, summary, tablas o figuras, agradecimiento y referencias).

Introducción:

Debe fundamentar el estudio, describir las motivaciones para realizarlo y los interrogantes existentes, y señalar las citas de estudios relacionados. Asimismo, incluirá el problema de la investigación, con su marco teórico avalado por los estudios publicados. Al finalizar se formulará el objetivo de la investigación (qué se decidió hacer y en qué población), el cual se debe redactar en tiempo verbal pasado. Se sugiere limitar la extensión a un máximo de una (1) página.

Métodos:

Se deben precisar con detalle los siguientes aspectos:

- Diseño de investigación: tipo de estudio, años y lugar en los cuales se realizó el estudio.
- Selección y descripción de los participantes del estudio, consideraciones éticas (especificar si se solicitó consentimiento informado escrito).
- Aspectos éticos-regulatorios. Cuando sea pertinente, debe mencionar que el estudio se adapta a la Declaración de Helsinki vigente: Declaración de Helsinki 2013. Disponible en: <https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki-ethical-principles-for-medical-research-involving-human-subjects/>.
- Información técnica que identifique los métodos, los aparatos y los procedimientos.
- Cuando el trabajo incorpore el uso de mediciones antropométricas para la evaluación de los niños y / o adolescentes, se requiere que mencione los valores de referencia utilizados y los valores límite (también conocidos como “puntos de corte”) para establecer categorías de clasificación, y coloque la (s) referencias correspondientes
- En esta sección del trabajo deben incorporar el tipo de análisis estadístico utilizado, mencionando el nombre de la o las pruebas utilizadas y su nivel de significación estadística; así como también el programa utilizado y la versión del mismo para la transcripción y análisis de la información; por ejemplo: SPSS versión 17.

Resultados:

- Se deben redactar en tiempo verbal pasado y en tercera persona, sin personalizar (utilizar “los resultados del presente estudio indican...”, en lugar de “nuestros resultados indican...”)
- Se deben presentar en una secuencia lógica, dando primero los resultados principales o más importantes.
- Limitar las tablas y figuras al número necesario para explicar el argumento del artículo y evaluar los datos en los cuales se apoya. Se sugiere un número máximo de tablas y figuras de seis (6) entre ambas. Queda a decisión del autor

distribuir libremente este número entre tablas y figuras. Las mismas se deben colocar al final del artículo, después de las referencias.

- No describir en el texto todo el contenido de las tablas y figuras
- No duplicar la información presentada en tablas y en figuras.
- Los resultados propios presentados en tablas o en figuras no llevan Fuente.
- El título de cada tabla se debe ubicar en la parte superior de la misma y el de las figuras en su parte inferior; en ningún caso deben colocarse siglas o abreviaturas.
- Cuando se presenten pruebas estadísticas, la información no se debe limitar a mencionar si una determinada diferencia resultó significativa o no; se requiere colocar el p-valor. Es preferible informar el valor exacto de la prueba de significación para que los lectores puedan compararlo con otros valores de p (en lugar de $p < 0,05$, $p = 0,03$).
- Evitar uso no técnico de términos estadísticos como “azar” (que implica un dispositivo de aleatorización), “normal”, “significativo”, “correlaciones” y “muestra”.

Discusión:

- No colocar en esta sección cifras absolutas ni porcentajes descritos en los resultados, sólo se requiere la interpretación de los mismos.
- Hacer énfasis en los aspectos nuevos e importantes del estudio y en las conclusiones que se derivan de ellas.
- Relacionar los hallazgos obtenidos con otros estudios y con los objetivos de la investigación.
- Señalar las limitaciones y fortalezas del estudio.
- Plantear sugerencias para nuevas investigaciones.
- Evitar hacer afirmaciones rotundas y conclusiones no avaladas por los resultados. Tampoco deben mencionarse aspectos que no fueron investigados en el estudio.

Referencias:

- No deben excederse de 40 citas, de las cuales el 50% deben ser de trabajos publicados durante los últimos 5 años
- Las referencias deben aparecer al final del artículo, escritas a doble espacio.
- Enumerarlas en forma consecutiva. Verificar que la referencia coincida correctamente con la cita en el cuerpo del artículo.
- Identificar las referencias en el texto, tablas y figuras con números arábigos, entre paréntesis con igual tamaño de la fuente del texto.
- Las referencias citadas solamente en las tablas o figuras se numerarán siguiendo la primera mención que se haga de esa tabla o figura en el texto.
- Los títulos de las revistas se abreviarán según el estilo del Index Medicus. La lista se puede obtener en el sitio Web: <http://www.nlm.nih.gov>.
- La estructura interna de cada referencia debe estar ajustada a las Normas de Vancouver vigentes (2019)
- Abstenerse de colocar referencias que no se hayan consultado.



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

- En caso de que se haya tomado una referencia de otra u otras publicación (es), se debe ir a la fuente original, a menos que se trate de una referencia histórica o que la misma se encuentre escrita en un idioma de uso poco accesible en Venezuela. (Ej: Vague 1956. Citado en: ...)

Normas y ejemplos de referencias:

Autores

Colocar: Apellido (s) seguido de inicial del primer nombre. Los autores deben estar separados por una coma y solo al final del último autor, se coloca un punto. Colocar solo los 6 primeros autores, si son más de 6 después del sexto autor colocar et al.

Título del trabajo

Debe colocarse completo, en el idioma original, nunca entre comillas sin modificar palabra alguna.

En una misma referencia no debe mezclar idiomas. Por ejemplo, si la referencia está en idioma español se debe colocar: Organización Mundial de la Salud; por el contrario, si está en idioma inglés, colocar World Health Organization (nombre completo no colocar OMS ni WHO).

Artículo de Revista

- Colocar el nombre abreviado de la Revista según: los Archivos del International Standard Serial
 - Los datos de la revista citada deberán ser colocados en el siguiente orden: Título abreviado, seguido de un punto y los cuatro dígitos del año de publicación, punto y coma, volumen, número de la revista entre paréntesis (opcional) seguido de dos puntos, números de páginas del artículo (utilizar números completos por Ej. 270-278, en lugar de 270-8. Si se trata de las páginas de un suplemento, los números inicial y final de las páginas deben ir precedidos de la letra S mayúscula Ej. de artículo de revista: Nweihed L, Moreno L, Martín A. Influencia de los padres en la prescripción de antibióticos hecha por los pediatras. Arch Venez Puer Ped. 2004; 65 (2):21-27.
 - En caso de que el artículo esté disponible en Internet se colocaría seguidamente la fecha de consulta [Citado día, mes y año]. Disponible en: el url. Ej.: [citado 12 agosto 2009]. Disponible en: <http://www.nursingworld.org/AJN/2002/june/Wawatch.htm>
 - Cuando se cita una referencia consultada en la internet y tiene la identificación DOI (Digital Object Identifier) no es necesario colocar la fecha de consulta ni la dirección URL. Ejemplo: De Regil LM, Harding KB, Roche ML. Preconceptional Nutrition Interventions for Adolescent Girls and Adult Women: Global Guidelines and Gaps in Evidence and Policy with Emphasis on Micronutrients. J Nutr. 2016; Supplement: S1461-S1470. doi: 10.3945/jn.115.223487
- ### **Libros**
- Colocar autores, luego título del libro, edición, casa editorial, ciudad y año de publicación, sin colocar punto entre ambos. Al final el número de páginas del libro, seguido de p.
 - Sólo se coloca el país cuando la ciudad no sea una capital. Por ejemplo, si se trata de Madrid, no hace falta colocar España; por el contrario si fuese Valencia: colocar

Valencia, España. Cuando se trate de una ciudad de los Estados Unidos de América, esta debe ser seguida por el estado correspondiente (Ej. Ann Arbor, MI). El nombre de la ciudad debe estar en el mismo idioma del resto del texto. Si está en inglés, debe colocarse en este mismo idioma (ejemplo: Geneva y no Ginebra en español).

Ej. de libros: Izaguirre-Espinoza I, Macías-Tomei C, Castañeda-Gómez M, Méndez Castellano H. Atlas de Maduración Ósea del Venezolano. Primera edición. Edit. Intenso Offset. Caracas 2003, 237p.

Capítulo de un libro

Primero colocar el o los autores del capítulo seguido por el título del mismo, punto y seguido de En o In (dependiendo del idioma de la referencia): iniciales seguida de puntos y el apellido del editor o editores, colocar (editor (s)). A continuación los datos del libro: Título, número de la edición, nombre de la editorial, ciudad, año de la publicación y al final pp. y las páginas que abarcó el capítulo (Por ej. pp. 67-98).

Ej. de capítulo de un libro: Baley JE, Goldfarb J. Infecciones Neonatales. En: M.H. Klaus, A.A. Fanaroff, (editores). Cuidados del Recién nacido de alto riesgo. 5ª Edición. Mc Graw- Hill Interamericana. México 2.002, pp. 401-433.

Trabajo aun no publicado

Autores luego título, nombre de la revista y al final seguido de punto y seguido colocar En prensa punto y seguido y el año.

Ej. de artículo no publicado: Tian D, Araki H, Stahl E, Bergelson J, Kreitman M. Signature of balancing selection in Arabidopsis. Proc Natl Acad Sci U S A. En prensa. 2002.

Para aceptar la referencia de un artículo no publicado, el autor debe enviar una constancia emitida por el Comité Editorial de la revista en relación a la aceptación del artículo para su publicación

Material Electrónico

Artículo de revista en Internet:

Autores, seguido del título. Colocar entre corchetes serie en Internet, punto y seguido, luego entre corchetes citado día en números seguido del mes abreviado y luego el año, punto y coma entre corchetes el número de páginas aproximado, punto y seguido y finalmente colocar Disponible en: y la dirección electrónica donde se obtuvo.

Ej. de revista en Internet: Abood S. Quality improvement initiative in nursing homes: the ANA acts in an advisory role. Am J Nurs. [serie en Internet]. [citado 12 ago 2002]; [aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://www.nursingworld.org/AJN/2002/june/Wawatch.htm>

Monografía en Internet

Igual al anterior sustituyendo serie en Internet por monografía en Internet.

Ej. Monografía en Internet: Foley KM, Gelband H, Editors. Improving palliative care for cancer: [monografía en Internet]. [citado 9 jul 2002]. Disponible en: <http://www.nap.edu/books/0309074029/html/>.

Otras fuentes electrónicas

- Página principal de un sitio Web: Cancer-Pain.org [home-



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

page on the página principal en Internet]. New York: Association of Cancer Online Resources, Inc.; c2000-01 [actualizado 16 mayo 2002; citado 9 jul 2002]. Disponible en: <http://www.cancer-pain.org/>.

- Página Web de una Organización, asociación etc.: American Medical Association [página web en Internet]. Chicago: The Association; c1995-2002: [actualizado 23 ago 2001; citado 12 ago 2002]. [aprox. 2 pantallas]. Disponible en: <http://www.amaassn.org/ama/pub/category/1736.html>.

Artículo presentado en congreso

Colocar autor, título, ciudad seguido de dos puntos tema libre presentado en nombre del congreso punto y coma mes y año.

Ej. de Artículo presentado en congreso: Gonzales D, Suarez A. Mortalidad materna en el Hospital Domingo Luciani Caracas: Tema libre presentado al XI Congreso Venezolano de Obstetricia y Ginecología; octubre 2011.

Tesis y trabajos de grado

Colocar Autor. Título. Grado académico. Ciudad, País. Institución que otorga el grado, Año. Número de página consultada seguida de pp.

Ej. de tesis: Fernández F. Morbilidad y mortalidad por Diarrea Aguda: Estudio retrospectivo en pacientes hospitalizados del Hospital JM de Los Ríos. Tesis de Especialización. Caracas. Universidad Central de Venezuela, 1990. 48 pp.

Fotografías

Enviar las fotografías digitalizadas en blanco y negro y a color, a una resolución de 300 DPI en formato TIFF o EPS, a un tamaño mínimo de 10 cms de ancho por la altura que obtenga la foto, o realizar un PDF a máxima calidad, en archivos aparte al archivo de Word. No insertar imágenes dentro del texto, colocarlas al final del artículo; así como las tablas y figuras cuando las hubiere.

Las fotos deben ser identificadas con la siguiente información: Figura, número y título.

Ejemplo: Figura 1. Estudio inmunohistoquímico.

(Por favor indicar en el texto la figura que corresponda).

Debido a la connotación legal que puede tener la plena identificación de una persona, especialmente su cara, deberá anexarse la autorización del representante legal. Si es imposible, el autor asumirá por escrito, ante el Comité Editorial, la responsabilidad del caso y sus consecuencias legales.

Unidades

Se usará el Sistema Internacional (SI) de unidades de medida para las unidades y abreviaturas de unidades. Ejemplos: s para segundo, min para minuto, h para hora, l para litro, m para metro, kDa para kilodaltons, 5mM en lugar de 5×10^{-3} M o 0.005 M, etc.

Abreviaturas

Deben evitarse las abreviaturas o usarse lo menos posible. Si se van a utilizar, deben ser definidas cuando se mencionen por primera vez. No deben aparecer abreviaturas en el título.

ARTÍCULO DE REVISIÓN:

Comprenden una amplia y completa revisión o “puesta al día” acerca de un tema de importancia. Ofrece al lector interesado una información condensada sobre un tema, realiza interpretaciones y adelanta explicaciones en tópicos médicos.

La extensión de los artículos de revisión no debe ser mayor de 4000 palabras, excluyendo resúmenes, tablas, figuras y referencias.

El artículo requiere de al menos, 40 referencias, de las cuales el 50% debe ser de los últimos cinco años. En caso de que esto no sea posible, deben especificarse las razones (tópicos muy poco frecuentes o muy poco investigados previamente). El texto deberá expresar con claridad las ideas a ser desarrolladas, y tratará de transmitir un mensaje útil para la comprensión del tema central del artículo de revisión.

Las secciones básicas del artículo de revisión son: página inicial, resumen no estructurado (en español y en inglés), introducción, texto, referencias.

Estructura del texto puede variar de acuerdo al alcance del mismo. Así, por ejemplo, en una revisión descriptiva de una enfermedad, la secuencia más apropiada es: introducción, etiología, patogenia, manifestaciones clínicas, hallazgos de laboratorio, tratamiento, prevención o pronóstico. Si se va a revisar sólo un aspecto, por ejemplo, el tratamiento de la enfermedad, el texto tendrá las siguientes secciones: introducción, tratamiento establecido, nuevas formas de tratamiento, perspectivas terapéuticas. La discusión del tema también puede plantearse de lo general a lo particular; por ejemplo, en un nuevo tratamiento, las secciones serán: introducción, efectos sistémicos del medicamento, efectos en sistemas específicos: cardiovascular, renal, neurológico y otros. El autor o los autores de un artículo de revisión deben plasmar su interpretación crítica de los resultados de la revisión bibliográfica con claridad y precisión, y dejar siempre la inquietud sobre aquellos tópicos del tema que requieren más o mejor investigación.

CASO CLÍNICO

El objetivo del reporte de un caso clínico es hacer una contribución al conocimiento médico, presentando aspectos nuevos o instructivos de una enfermedad determinada. Los casos clínicos considerados usualmente para un informe son aquellos que cumplen alguna o varias de las siguientes condiciones:

- Están relacionados con una enfermedad nueva o poco frecuente.
 - Muestran alguna aplicación clínica importante.
 - Ayudan a aclarar la patogénesis del síndrome o de la enfermedad.
 - Muestran una relación no descrita previamente entre dos enfermedades.
 - Describen una complicación de algún tratamiento o fármaco.
 - Dan ejemplo de un enfoque práctico o novedoso para el diagnóstico y el manejo de una enfermedad.
 - Representan aspectos psicosociales esenciales en el enfoque, manejo, o prevención del problema o enfermedad.
- Algunos casos clínicos son ilustrativos de síndromes co-



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

munes, los cuales no son todavía muy reconocidos por el médico o el profesional de salud; pueden ilustrar también algún síndrome de baja prevalencia pero de gran importancia, o pueden emplearse para la enseñanza de alguna área de la medicina o de la salud.

La extensión de los reportes de casos clínicos no debe ser mayor de 1500 palabras, excluyendo Resumen, Summary, tablas, figuras y referencias.

Las secciones básicas del reporte del caso clínico son: resumen (en español e inglés), introducción, presentación del caso, discusión y referencias.

El resumen debe tener entre 100 y 150 palabras. Debe describir los aspectos sobresalientes del caso y por qué amerita ser publicado. La introducción da una idea específica al lector del tópico que representa el caso clínico y sustenta con argumentos (epidemiológicos o clínicos) el por qué se publica, su justificación clínica o por sus implicaciones para la salud pública.

La presentación del caso es la descripción cronológica de la enfermedad y la evolución del paciente. Ello incluye la sintomatología, la historia clínica relevante, los resultados de exámenes o pruebas diagnósticas, el tratamiento y la evolución. Si se utilizan pruebas de laboratorio poco usuales se deben incluir los valores normales entre paréntesis. Si se mencionan medicamentos se debe usar el nombre genérico y las dosis utilizadas.

En la discusión se hace un recuento de los hallazgos principales del caso clínico, se destacan sus particularidades o contrastes. Se debe sustentar el diagnóstico obtenido por el autor con evidencia clínica y de laboratorio, y las limitaciones de estas evidencias. Se debe discutir cómo se hizo el diagnóstico diferencial y si otros diagnósticos fueron descartados adecuadamente. El caso se compara con otros reportes de la literatura,

sus semejanzas y sus diferencias. Aquí está implícita una revisión crítica de la literatura sobre otros casos informados. Se mencionan las implicaciones clínicas o sociales del caso o problema presentado. Generalmente hay al menos una conclusión, donde se resalta alguna aplicación o mensaje claro relacionado con el caso. No se deben hacer generalizaciones basadas en el caso o casos descritos.

CARTAS AL EDITOR

El Comité de Redacción, recibe cartas de lectores que quieren expresar su opinión sobre trabajos publicados. Estas deben tener una extensión máxima de 500 palabras y deben acompañarse de las referencias que fundamenten sus opiniones. Serán enviadas a los autores de los trabajos y publicadas ambas según decisión del Comité Editorial.

GUÍAS DE MANEJO CLÍNICO

Las Guías de Manejo Clínico son un conjunto de instrucciones, directrices o recomendaciones, desarrolladas de forma sistemática, cuyo propósito es ayudar al personal de salud y a los pacientes a tomar decisiones sobre la modalidad de asistencia médica más apropiada y actualizada en presencia de cuadros clínicos específicos

Estas guías pueden obtenerse a partir de las conclusiones de los consensos convocados periódicamente por la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría, en los cuales participan expertos en el tema a considerar. También pueden ser el resultado de revisiones realizadas por uno ó más autores en relación a distintos temas de interés pediátrico. En ambos casos, el formato exigido para su publicación es el de un trabajo de revisión, por lo cual se recomienda seguir las normas especificadas en la sección correspondiente.

DISURSO COMO EPÓNIMO
DOCTOR JESÚS EDUARDO MEZA BENÍTEZ
LXVIII CONGRESO NACIONAL DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA
VALENCIA, SEPTIEMBRE 29 -30 Y OCTUBRE 01 DE 2022

Estimadas autoridades de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría, de las Municipalidades de Naguanagua y San Diego, de las Instituciones Universitarias del Estado Carabobo, de la Asamblea Nacional de Medicina, mi muy apreciada Doctora Jacqueline Parra Niño, que ha hecho la presentación o Semblanza de mi persona y a todas las personas que se dignan acompañarnos en el día de hoy. Mi respeto y gratitud hacia todos ustedes

Luego de este saludo respetuoso a todas las personalidades que han hecho posible la realización de este Congreso, quiero expresar, mi admiración a la Junta Directiva Central y a quien haya realizado la configuración del afiche, que publica nuestro congreso, donde aparece la foto de Katiel, foto ganadora del concurso promovido por la Junta Directiva Central de nuestra Sociedad y quien lamentablemente falleció en nuestra Valencia, víctima de fallas multiorgánicas secundarias a un COVID largo; su tía, la Doctora Miriam Oduber, supo captar para la eternidad familiar y mía, el cuerpo de esa hermosa criatura y el ambiente, en una bellísima combinación de colores que unen mar y cielo, colocando lo terrenal, de unas matas de coco, para que la dulzura de un ángel sonriente con cara de niña, hija de la mezcla de nuestra Venezolanidad, con crespos amarillos al viento playero falconiano, mostrando en la amplitud de sus brazos, cuán grande es el universo y cuán bello puede ser si lo vivimos con la sonrisa, alegría, estabilidad en la tierra o en el aire, como ángel que es, con una gran seguridad y confianza, en quienes compartían con ella en ese momento. Así como también, en el lado izquierdo inferior el sello o distintivo de la SVPP fundada en 1939.

Luego de ese bello momento captado por la Doctora Miriam Oduber, en foto viviente de un verdadero ángel terrenal, no como los que pedía y rogaba Andrés Eloy Blanco poéticamente, que se los pintaran! Aquí tienes Poeta, un Ángel Venezolano, fotografiada en Adícora, quizás ya la conoces; o, quizá no, ya que debe estar en el Empíreo, que parece ser el sitio donde está Dios con sus ángeles! ¿Pero, quien hizo que luego llegase la Pandemia del COVID-19 y transformar en tristeza ese bello rostro?, y unir a todo cuanto pasaste, el dolor de familiares y médicos ante lo imposible de salvar la vida de esa criatura, expresión genuina de la belleza de los niños, sin odios, resentimientos ni avaricias, con un cerebro impoluto

ante lo que es la maldad humana. Se nos fue Katiel a cumplir su labor de guía de todos los niños, desde ese día y por siempre, para aquellos que han de seguir, o seguirán su camino hacia Dios, porque no puede existir otro sitio donde un niño no reciba el amor y el descanso eterno.

El COVID-19 no ha causado muchas muertes en niños mundialmente, pero parece que necesitaba dejar una huella eterna en Venezuela y nos llevó a Katiel para sembrar su rostro, en el hipocampo de los Pediatras Venezolanos, por intermedio de la mirada y ejecución de esa foto de la Doctora Miriam Oduber. Un abrazo grande y sentido para todos los familiares y para todos ustedes.

Para mí que no la conocí, queda su imagen grabada por siempre, como Pediatra y miembro de la Sociedad de Pediatría fundada en 1939, año de mi nacimiento, lo que me hace verla a ella en ese afiche, como parte muy importante de mi vida médica, que me hace preguntarme ¿he sido amoroso con los niños? No importa tu corta edad cuando te fuiste, guíanos Katiel por siempre, has de nosotros, mejores Pediatras, en el estudio, amor y atención de los niños venezolanos.

Hoy es un día de gratitud, y por ello en primer lugar, doy gracias a Dios, por brindarme en el tiempo largo ya, de pediatra, la oportunidad de compartir con la Pediatría Nacional - que son Ustedes - estos días, que han sido seleccionados para celebrar el Sexagésimo octavo Congreso Nacional de Puericultura y Pediatría, para lo cual, el Consejo Nacional de Pediatría, a sugerencia de pediatras amigos, pediatras ex alumnos, pediatras Neumólogos han sugerido que se discutiese, que llevase mi nombre, para identificarlo en el futuro, como el LXVIII CONGRESO NACIONAL DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA “DOCTOR JESÚS EDUARDO MEZA BENÍTEZ” y así, fue aceptado; pienso en ello y les repito hoy, lo que les dije a toda la directiva central, junto al Doctor Huniades Urbina el día que me participaron la decisión de mi escogencia como Epónimo - “Estaba cursando 5to año de medicina, en mi primera guardia, el primer niño que fui a examinar, se puso a llorar y le pregunté a él y a la mamá, ¿por qué lloras? Yo, no soy tan feo. Y la señora me dijo porque está asustado -” y a través del tiempo, me he preguntado: ¿Quién estaría más asustado? ¿Él niño o yo?, me he sobrepuesto a millares de sustos y al salir de ellos, he dado gracias

a Dios, pero también me ha turbado, y mucho, cuando no he podido ayudarlos

A mis padres José Manuel y Santiago, por haberme concebido y traído al mundo, en el pueblo de San Diego de Alcalá, donde junto a mis 10 hermanos, en un compartir de rigurosidad amorosa, forjaron en mis primeros años de vida, la estructuración de mi personalidad y deseos de ser médico.

A Marina, ausente esta noche por problemas de salud, quien como profesional en dos carreras universitarias, nunca fue un obstáculo para mis realizaciones como profesional de la medicina; al mismo tiempo, que concebimos a Eduardo José, quien nos ha alegrado la vida, junto a Jhoyce Coromoto Sosa, nos dan, tres nietas Gabriela, Dariangel y Valentina. Con Gabriela, en su matrimonio con Hernando Ibáñez Kan, sigue creciendo fuera de Venezuela, ambas familias, y nos traen el hermosísimo regalo de Martín, el bisnieto.

Toda la gratitud que expreso, estaría incompleta, si no hago énfasis en el pueblo de San Diego, la escuela Queipa, donde recibí mis primeras lecciones educativas formales de mi vida. Luego, Valencia en el Liceo Pedro Gual, mis recuerdos de aquellos Sandieganos y Valencianos, no han sido borrados por el tiempo, conservándose en mi cerebro, como un anecdotario de mi infancia y adolescencia; pasar luego “El charco” del lago de Maracaibo en ferry, para hacer lo que me había propuesto desde niño: ser médico y agradecer a la Universidad del Zulia, cuyo principal motor en ese entonces era Rector magnífico Antonio Borjas Romero, el habernos aceptado, y la calidad de los profesores que impartían docencia.

Años después de mi grado, también fui aceptado para hacer el Doctorado en Ciencias Médicas, en esa misma Universidad. Mi gratitud a esa LUZ por siempre-

He dicho que hoy, es día de gratitud pública, por ello, viene a mi memoria el Doctor Francisco Castellanos, director del Postgrado de Puericultura y Pediatría, a todo el Hospital de Niños de Caracas, mil gracias

Al salir al exterior, me adopta como segundo padre el Doctor Profesor Gunyon Harrison, como Jefe de Servicio y de Postgrado en Neumonología Pediátrica del Texas Children Hospital, y su familia, la esposa Jackeline, quienes

me enseñaron la parte Neumonológica en Baylor University.

A todos mis alumnos de Pregrado, Postgrado de Pediatría y Postgrado de Neumonología Pediátrica, el agradecimiento es mío, por sentir el cariño de todos, cuánto aprendí de ustedes y cuánto aprendimos juntos.

Mis ahijados de la Promoción de Médicos en 1984, dentro de ese bello grupo está la Dra. Milagros Estopiñan, Presidenta actual de la Filial Carabobo, las promociones de Pediatras, las de Neumonología pediátrica y en el año 2021, la Promoción de Médicos de la Universidad Rómulo Gallegos, la cual también me dignó colocando mi nombre como padrino. A todos ustedes, mi mente y corazón les pertenece.

Mi esperanza, está en todo cuanto harán Ustedes por la medicina venezolana, observo como unos cuantos que han permanecido en el país, se han autoimpuesto la enseñanza de actividades médicas en diferentes hospitales en nuestro territorio, entre ellos el doctor Huniades Urbina, desde la SVPP y la ANM, exaltando las actividades de nuestra sociedad, cuyas directivas centrales y filiales, logran llegar a los sitios más recónditos de nuestra patria.

La pediatría hay que aceptarla como una forma de tranquilidad interior, que luego del susto inicial por el niño enfermo y haber logrado como afrontar la afección, ocurre algo que lo entendí poco tiempo después, que una vez se inicia la resolución de la afección, tu paz interior se va transformando en alegría, en una simpatía o cariño para el niño enfermo y para todos los médicos que junto a ti, lograron que saliera adelante, y que te importa: cargar a ese niño, abrazarlo o besarlo. No creo haya otra especialidad médica donde puedas hacer estas tres cosas.

Esta es nuestra Pediatría, la inigualable especialidad médica, donde recibes, con todo el cariño que puedas sentir, las miles de bendiciones que la gente humilde te da, porque es la única forma que tiene para pagarte, y eso nos hace de verdad millonarios interiormente.

Reciban las mías, que es lo único que tengo para ofrecerles, además de mi eterno agradecimiento.

Buenas noches.

CITRATURIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON UROLITIASIS

María José Duerto, (1), Ricnia Vizcaino (2), Elsa Lara (3), Clara Uviedo (4)

Recibido: 10/5/2022

Aceptado: 15/7/2022

RESUMEN

La urolitiasis en niños y adolescentes es etiológicamente multifactorial, incluyendo bajo volumen urinario o desequilibrio entre factores promotores e inhibidores de la cristalización urinaria. La hipocitraturia es una alteración bioquímica relacionada con pH urinario ácido y dietas ricas en proteínas o deficientes en frutas y hortalizas. **Objetivos:** Determinar los valores urinarios de citrato y de algunos promotores de la cristalización (calcio, ácido úrico y fósforo) en pacientes menores de 18 años con urolitiasis. **Métodos:** Se incluyeron 68 pacientes menores de 18 años con diagnóstico de urolitiasis en quienes se realizaron los siguientes estudios: examen general de orina (muestra aislada), calcio, fósforo, ácido úrico y citrato (recolección de 24 horas), gases venosos, electrolitos séricos y ecosonograma renovesical. En los pacientes hipocitraturicos también se determinó la citraturia después de seis meses de tratamiento con citrato de potasio. Los pacientes se dividieron en dos grupos: Grupo A, pacientes normocitraturicos y Grupo B, pacientes hipocitraturicos. **Resultados:** Cuarenta y tres pacientes (63%) presentaron antecedentes familiares de litiasis. Valores de citraturia (mgs/24hrs): Grupo total: \bar{X} :280±108,8; Grupo A: 488,503±112,4; Grupo B: \bar{X} :169,5±95,2. Se evidenció hipocitraturia en 44 pacientes (64,71%). Alteraciones asociadas (n%): acidosis metabólica (23/33%), de los cuales 20 pacientes (87%) tuvieron hipocitraturia; hiperuricosuria (16/23,52%); hipercalcemia (15/22,05%); hiperfosfaturia (09/13,23%); pH urinario ácido (35/51%) y alcalino o neutro (33/49%); pH urinario persistentemente ácido (18/41%). En 28 pacientes (41,17%) se encontraron alteraciones metabólicas mixtas. **Conclusiones:** La hipocitraturia se encontró en más de la mitad de los pacientes estudiados y se asoció de manera significativa con otras alteraciones metabólicas litogénicas. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 3 - 8*

Palabras clave: Urolitiasis; Cálculos; Citraturia; Litogénesis.

CITRATURIA IN PEDIATRIC PATIENTS WITH UROLITHIASIS

SUMMARY

Urolithiasis in children and adolescents is etiologically multifactorial, including low urinary volume or imbalance between urinary crystallization promoting and inhibiting factors. Hypocitraturia is a biochemical alteration related to urinary acid pH and diets high in protein or low in fruits and vegetables. **Objectives:** To determine urinary values of citrate and crystallization promoters (calcium, uric acid and phosphorus) in patients less than 18 years of age with urolithiasis. **Methods:** Sixty-eight patients under 18 years of age with a diagnosis of urolithiasis were submitted to the following studies: urinalysis (isolated urine sample), calcium, phosphorus, uric acid and citrate (24-hour collection), venous gases, serum electrolytes and abdominal ultrasonogram. In hypocitratric patients, citraturia was also determined after six months of treatment with potassium citrate. Patients were divided into two groups: Group A, normocitratric patients, and Group B, hypocitratric patients. **Results:** Forty-three patients (63%) had a family history of urolithiasis. Urinary citrate values (mgs/24hrs): Total group: \bar{X} :280±108.8; Group A: 488,503±112.4; Group B: \bar{X} :169.5±95.2. Hypocitraturia was observed in 44 patients (64.71%). Associated alterations (n%): metabolic acidosis (23/33%), of which 20 patients (87%) had hypocitraturia; hyperuricosuria (16/23.52%); hypercalcemia 15/22.05%; hyperphosphaturia 9/13.23%; urinary acid pH (35/51%) and alkaline or neutral (33/49%); persistently urinary acid pH (18/41%). Mixed metabolic alterations were found in 28 patients (41.17%). **Conclusions:** Hypocitraturia was found in more than half of the patients and was significantly associated with other lithogenic metabolic alterations. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 3 - 8*

Keywords: Urolithiasis; Calculus; Citraturia; Lithogenesis

INTRODUCCIÓN

El citrato es un ácido tricarbónico débil, cuyos niveles plasmáticos son bajos. La mayoría del citrato plasmático se encuentra en forma de anión trivalente (citrato-3) y su concentración prácticamente no varía con los cambios del pH (1).

En la orina actúa como un potente inhibidor de la agregación de cristales preformados de Oxalato de Calcio (OxCa), especialmente la especie trivalente. Se une a la superficie de los cristales y forma un complejo OxCa-citrato, impidiendo su agregación (1,2). El 90% del citrato se filtra libremente por el riñón, el 65-90% se reabsorbe a nivel del túbulo contorneado proximal y el resto se excreta en orina. La reabsorción del citrato en la membrana apical de la célula tubular es activa en 80%, es sodio dependiente, electrogénica, altamente pH dependiente y específica para los intermediarios del ciclo de Krebs, incluyendo al citrato (1,2). Veinte por ciento del citrato ingerido se elimina por vía renal y su metabolismo hepático consume protones y genera bicarbonato (1,2). La hipocitraturia fue diagnosticada por primera vez en dos pacientes en 1934, y fue Howard en 1954, quien primero utilizó el citrato de potasio como agente alcalinizante para el tratamiento de la litiasis renal. En forma aislada o asociada a otras alteraciones metabólicas se ha hallado en más del 20% de pacientes litiasicos. Su variabilidad en frecuencia oscila entre el 19% y el 63% de los casos (1,3-7).

Tipos de hipocitraturia: Hipocitraturia idiopática:

- 1- Médico Nefrólogo pediatra.
Centro de Especialidades La Tricentenario. Barcelona-Venezuela.
dramariaduerto@gmail.com; ORCID:0000-0002-7151-4784.
- 2- Médico Nefrólogo Pediatra.
Coordinadora del Postgrado de Nefrología Pediátrica.
Complejo Hospitalario Dr. Luis Razetti. Barcelona-Venezuela.
ricnefro@gmail.com; ORCID:0000-0001-8827-0408.
- 3- Médico Nefrólogo Pediatra.
Coordinadora del Postgrado de Nefrología Pediátrica.
Ciudad Hospitalaria "Dr. Enrique Tejera". CHET. Valencia-Venezuela.
alexelara@hotmail.com; ORCID:0000-0001-5845-8354
- 4- Médico Nefrólogo Pediatra.
Jefe de la Cátedra de Farmacología y Terapéutica de la Universidad de Carabobo. Valencia-Venezuela;
clarauviedo7@gmail.com; ORCID:0000-0002-0702-5599

Autor correspondiente:

Dra Ricnia Vizcaino. ricnefro@gmail.com; +584148079702

Alteración en el gen del cotransporte Na/Cit a nivel apical; alteración en la regulación intracelular del citrato (actividad ATP citrato-liasa) (2). Hipocitraturia secundaria: debido a acidosis tubular distal completa e incompleta, enfermedades inflamatorias del intestino, hipopotasemia, dieta hiperproteica, excesiva ingesta de sodio, hiperaldosteronismo primario por la hipopotasemia crónica y expansión de volumen sodio dependiente, infección urinaria provocada por la degradación del citrato por enzimas bacterianas, medicamentos (tiazidas, acetazolamida, topiramato). Los IECAS disminuyen la excreción de citrato en ratas y humanos (1,5,8-11).

La hipocitraturia, definida por una excreción menor a 320 mg/día, es muchas veces una condición genética. Es obvia la asociación de las alteraciones metabólicas como la hipocitraturia con la presencia de la litiasis renal; sin embargo es poca la frecuencia con la que se solicita la determinación de citrato urinario en la rutina de laboratorio, siendo subdiagnosticada en muchas oportunidades. La determinación oportuna de las cifras de citraturia constituye una herramienta efectiva y de simple manejo para la detección de las causas metabólicas de la litiasis renal, entre las cuales las más frecuentes son la hipercalcemia, la hipocitraturia, la hiperuricosuria y la hiperoxaluria (1,5,12-17). La principal importancia de realizar el diagnóstico de la hipocitraturia radica en evitar la persistencia de la litiasis renal en el tiempo, y con ello las complicaciones futuras implícitas de tal patología. Es de vital relevancia señalar que la intervención efectiva de la identificación de los factores susceptibles permitiría disminuir la incidencia y las complicaciones de dicha patología (2,5,6,13). La litiasis renal requiere de investigaciones para identificar las condiciones médicas subyacentes y otras anomalías metabólicas predisponentes. Los resultados de estas investigaciones se utilizan para guiar el tratamiento preventivo. En los últimos años el citrato ha recibido gran interés en el estudio de la litiasis renal, principalmente por su potente acción inhibidora de la cristalización de las sales de calcio. En la actualidad es el inhibidor no orgánico mejor estudiado (18,19).

El aporte de sales de citrato es beneficioso al aumentar el citrato urinario por la carga alcalina que provoca, corrigiendo así la hipocitraturia (16,18). Existen alimentos que aumentan la excreción de citrato, tales como las frutas cítricas (naranja, limón, lima y tomate). Se prefiere la sal de potasio para evitar el aporte de sodio, que presenta un efecto favorecedor de la litogénesis; otra ventaja del citrato de potasio es que puede corregir o prevenir la hipokalemia (20-22,23). El objetivo del presente estudio fue determinar los valores de citraturia en pacientes pediátricos con urolitiasis evaluados en la consulta nefrológica entre noviembre 2017 y agosto 2018, y relacionarlos con factores de riesgo como pH urinario y sérico, otras alteraciones metabólicas y antecedentes familiares de litiasis.

METODOLOGÍA

El tipo de estudio fue prospectivo, de corte transversal,

con una población inicial de 100 pacientes menores de 18 años con urolitiasis documentada. La muestra fue probabilística de 68 pacientes que cumplieron los criterios de selección. Todos acudieron a la consulta de Nefrología en el Centro de Especialidades Pediátricas “Dr. Sixto Espinoza” Lechería. Edo Anzoátegui, desde noviembre 2017 hasta agosto 2018. Se incluyeron pacientes de uno y otro sexo en grupos etarios de preescolares, escolares y adolescentes con litiasis renal. En todos los pacientes se realizaron los siguientes estudios: examen general de orina en una muestra aislada, calcio, fósforo, ácido úrico y citrato en una recolección de 24 horas, gases venosos, electrolitos séricos y ecosonograma reno-vesical. Se obtuvo la firma del consentimiento informado por parte de los representantes de los pacientes involucrados en el estudio. Se llenó un formulario de recolección de información diseñado especialmente para la realización de la investigación. En lo que respecta a la orina de 24 horas, los valores de calcio, fósforo, ácido úrico, se expresaron en mg/kg/día y los de citrato en mg/día. Según los valores nacionales e internacionales para estas alteraciones se definió: Hipercalcemia: calcio urinario mayor de 4 mg/kg/día; hiperuricosuria: ácido úrico urinario mayor de 12 mg/kg/día; hiperfosfatemia: fósforo urinario mayor a 15 mg/kg/día e hipocitraturia: citrato urinario menor a 350 mg/24 horas (1-3, 24, 25). Estos exámenes fueron repetidos a los 6 meses de iniciado el tratamiento con citrato de potasio. Los pacientes se clasificaron en dos grupos: Grupo A, pacientes con normocitraturia y Grupo B, pacientes con hipocitraturia.

Criterios para clasificar la litiasis. Ultrasonográficamente, los cálculos renales se dividen en menores (microlitiasis) o mayores a 5 mm (litiasis). Para la tabulación de los datos obtenidos se utilizó el programa Excel 2010 de Microsoft Office®. Para el análisis estadístico se utilizaron los programas Epi.info para Windows en inglés y Statgraphics versión 18.1. Como prueba estadística para calcular asociación entre variables se utilizó el Test Exacto de Fisher, considerando como significativa toda asociación con un p valor <0,05.

RESULTADOS

La tabla 1 conjuga los datos demográficos y las características clínicas de la población estudiada. Se estudiaron 68 pacientes, 35 del sexo femenino y 33 del sexo masculino. Las edades fueron: pre escolares (menores de 6 años): 23 casos (34%), escolares (6 a 10 años): 24 casos (35%) y adolescentes (10 a 17 años): 21 (31%). En 44 de los 68 pacientes estudiados (64,71 %) se evidenció hipocitraturia como causa de urolitiasis.

Se observó una diferencia estadísticamente significativa entre la citraturia de ambos subgrupos (p-valor 0,011). Predominó la hipocitraturia en los pacientes de edad escolar: 39%, seguido de pacientes en edad preescolar: 36% y menor en los adolescentes: 25% (Tabla 2).

Las alteraciones metabólicas asociadas encontradas fue-

Tabla 1. Datos demográficos y características clínicas

Variable	Total		Grupo A Normocitraturia		Grupo B Hipocitraturia		p-valor
	n	%	n	%	n	%	
	68	100	24	35,39	44	64,71	
Grupo etario							
Pre-escolares	23	33,82	7	29,17	16	36,36	
Escolares	24	35,29	7	29,17	17	38,64	
Adolescentes	21	30,88	10	41,67	11	25,00	0,360
Masculino	33	48,53	12	50	21	47,73	
Femenino	35	51,47	12	50	23	52,27	1,000
Acidosis metabólica	23	33,32	3	12,50	20	86,96	0,005
pH urinario							
Acido	35	51,47	17	70,83	18	40,91	
Alcalino	33	48,53	7	29,17	26	59,09	0,016
Antecedentes fam. de litiasis	43	63,24	13	54,17	30	68,18	0,188
Alteraciones metabólicas:							
Hiper calciuria	15	22,05	07	29,16	08	18,18	0,601
Hiperuricosuria	16	23,52	03	12,50	13	29,54	1,000
Hiperfosfatúria	09	13,23	02	8,33	07	15,90	0,444
Mixtas	28	41,17	12	50,00	16	36,36	0,500
Litiasis	31	45,59	7	29,17	24	54,55	
Microlitiasis	37	54,41	17	70,83	20	45,45	0,073
Citraturia inicial	147,45	185	281,36	270,10	429,25		
Control 6 meses	342,00	215	511,32	488,50	665,00	<0,0001	

Tabla 2. Categoría según los valores de citrato en orina 24 horas.

CATEGORIA	n	%	Citraturia (mg/kg/día)	
			X	Desv.Standard
GRUPO A				
Normocitraturia	24	35,39	488,503	±112,4
GRUPO B				
Hipocitraturia	44	64,71	169,5	±95,2
TOTAL	68	100%	280	108,8

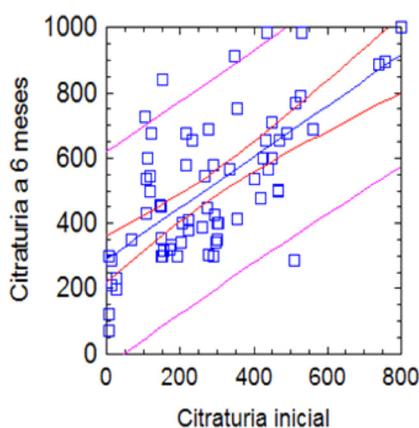


Figura 1. Comportamiento de la citraturia (mg/24h) después de seis meses de tratamiento con citrato de potasio

ron: alteraciones mixtas (hiperuricosuria con hiper calciuria o con hiperfosfatúria) en 28 pacientes (41,17%). El resto presentaba alteraciones de un solo parámetro. En 23 de los 68 pacientes (33%) se documentó acidosis metabólica compensada y de estos, 20 casos (87%), presentaban hipocitraturia. Respecto al pH urinario, 35 pacientes mostraron pH ácido y 33 pH alcalino o neutro. Del grupo con pH urinario persistentemente ácido, 18 pacientes (51%) mostraron hipocitraturia. A menor valor de la citraturia se observaron valores menores de pH urinario, sin correlación estadísticamente significativa (Tabla 2).

Los estudios de ultrasonografía abdominal mostraron que la microlitiasis fue más frecuente que la litiasis. Analizando el grupo con hipocitraturia se aprecia un alto porcentaje de cálculos mayores a 5mm, aunque la

correlación no fue estadísticamente significativa (p-valor 0,073) (Tabla 3).

En 43 (63,23%) pacientes se evidenciaron antecedentes familiares, 30 de ellos hipocitraturicos y 13 normocitraturicos. No se encontró diferencia estadísticamente significativa ($p = 0,188$) (Tabla 4).

Se observó un incremento significativo de la citraturia después del tratamiento, siendo el menor porcentaje de un 113,8% con un máximo de 5000% del valor inicial. La media de la citraturia pre tratamiento fue de 280,58 mg/24hrs y de 544,15mg/24hrs post-tratamiento ($p < 0,0001$) (Figura 1).

DISCUSIÓN

Los resultados obtenidos en la presente investigación muestran la existencia de hipocitraturia en más de la mitad de los pacientes con urolitiasis, lo cual coincide con diferentes investigaciones, tanto en adultos como en niños. El resto de los pacientes presentó alteraciones de un solo parámetro indicativo de alteraciones metabólicas, en menor proporción a las alteraciones mixtas. Villanueva y colaboradores en México y también Ramírez y colaboradores en Venezuela publicaron estudios en adultos reportando una incidencia de hipocitraturia de 62,3% y 93% respectivamente (20,21). Guillen en

Tabla 3. Distribución de litiasis y microlitiasis en pacientes normocitraturicos e hipocitraturicos

	Grupo A (Normocitraturicos)		Grupo A (Hipocitraturicos)	
	n	%	n	%
Microlitiasis				
37(54,5 %)	17	45,9	20	54,1
Litiasis				
31(45,5 %)	7	22,6	24	77,4
Total	24		44	

Paraguay la reportó en un 34% de la población pediátrica con urolitiasis (12,22).

En los niños la hipocitraturia se describe entre las alteraciones metabólicas que promueven la litiasis renal y tiene una frecuencia variable de acuerdo a la población de referencia. India, Turquía, México y Venezuela muestran una alta prevalencia (1,4,6,23). Medina en el año 2009 sugiere estudiar la hipocitraturia como causa de urolitiasis, ya que su estudio sobre litiasis resulto incompleto por carecer de este dato (22); refiere además que en la ciudad de Yucatán (México) el 61,5% de los niños tiene hipocitraturia como factor de riesgo para urolitiasis. De tal evidencia se desprende la importancia de detectar dicha patología antes de que sus complicaciones ocasionen problemas de salud renal en etapas posteriores de la vida (22). Resulta imprescindible realizar la evaluación metabólica de los pacientes litiásicos considerando valores de referencia establecidos para cada región y grupo etario, ya que la superficie corporal y el gasto urinario es diferente.

Es del conocimiento médico que este parámetro es poco estudiado, probablemente por el alto costo que representa su medición, de allí que la población fue tomada de una consulta nefrológica privada. Los escolares representaron el mayor porcentaje y el sexo femenino fue el más afectado, similar a lo reportado por Guillen (12). El porcentaje de pacientes con urolitiasis e hipocitraturia del presente estudio fue muy similar al reportado por Villanueva y colaboradores en Yucatan, México, quienes encontraron una prevalencia de 63,6% de los casos. Dado que Yucatán es un área endémica de litiasis, podría pensarse que la hipocitraturia sea el factor principal causante de la urolitiasis, aunado a otras alteraciones como la hipercalcemia e hiperuricosuria, entre otros (20). Ramírez y colaboradores reportan 93% de casos de hipocitraturia en 100 pacientes adultos con nefrolitiasis en el estado Carabobo, Venezuela.

Esta patología se puede presentar sola o asociada con hasta tres anomalías bioquímicas de orina y suero (21). La alta prevalencia de urolitiasis pudiera estar influida por las altas temperaturas prevalentes durante todo el año que pueden condicionar la disminución del volumen urinario y la mayor saturación de sales en orina. Igualmente, la mayor exposición a la luz solar se asocia con elevadas concentraciones sanguíneas de vitamina D e incremento de la absorción intes-

Tabla 4. Relación de la citraturia y antecedentes familiares de litiasis

GRUPO/CITRATURIA	Antecedentes familiares de litiasis		
	SI	NO	TOTAL
A/Normocitraturia	13	11	24
	54,17%	45,83%	100,00%
B/Hipocitraturia	30	14	44
	68,18%	31,82%	100,00%
TOTAL	43	25	68
			100,00%

tinal del calcio. Estas condiciones ambientales, también propias del estado Anzoátegui, Venezuela donde se realizó el presente estudio, son consideradas como factores de riesgo para nefrolitiasis. En Latinoamérica la prevalencia oscila entre 1 y 5% y en Venezuela en cada centro hospitalario se realizan entre 45000 y 150000 nuevas consultas de nefrología al año y 13 de cada 1000 ingresos hospitalarios son por nefrolitiasis, lo que la convierte en la cuarta causa de morbimortalidad renal del país. Los estados más afectados son Zulia, Lara, Carabobo, Anzoátegui, Miranda y Falcón con 160.132 casos al año (tasa de 615,7 por 100 000 habitantes) (21,23).

El mayor trastorno metabólico encontrado en la población adulta venezolana estudiada fue la hipocitraturia, con una prevalencia de 93%. Esta supera las cifras reportadas para países suramericanos (17-62%), entre ellos Argentina, Brasil, Colombia, Ecuador, Paraguay y Uruguay, así como también la de pacientes españoles con trasplantes renales (77%) (21).

Sin duda, la mayor prevalencia de hipocitraturia en la muestra venezolana con litiasis urinaria puede relacionarse, como ocurre con otras poblaciones del mundo, con factores genéticos y medio ambientales, los cuales se relacionan con las grandes variaciones observadas entre países e incluso entre grupos poblacionales de un mismo país (21,23). Las dietas hiperproteicas y la acidosis metabólica siguen siendo un factor de riesgo importante para la urolitiasis y la hipocitraturia.

Del Valle E y col. publicaron un estudio con 215 pacientes con litiasis renal, de los cuales siguieron a un subgrupo de 30 pacientes con litiasis recurrente e hipocitraturia. De estos, tres presentaban acidosis tubular y cinco riñón en esponja; al cabo de 67,2 meses de seguimiento con una dosis de citrato de potasio entre 30 y 60 mEq/d, observaron una caída de la recurrencia de la urolitiasis del 87% (1). Ettinger y colaboradores en estudios prospectivos, aleatorios con placebo realizados en adultos, observó disminución en la recurrencia del 92% en el grupo tratado. El porcentaje de remisión fue del 72-87 % a los tres años, comparado con 20-36% en el grupo que recibió placebo (17). Tekin y col. consiguieron reducir la recurrencia de urolitiasis de 0,32 paciente/año a 0,07 paciente/año (78%) al aumentar la citraturia por encima de 320 mg/1,73 m² al cabo de 7,2 años de seguimiento. Estos resultados fueron obtenidos en 64 niños con litiasis cálcica e hipocitraturia (40 varones y

24 niñas, de 1 a 15 años), en quienes se logró la normalización de los niveles de citraturia con una dosis de citrato de potasio de 1mEq/kg/día (18). La utilidad de las sales de citrato de potasio para lograr la reducción de la recurrencia de urolitiasis también puede aplicarse a los desafíos en el manejo de cálculos no cálcicos debido a infecciones asociadas o trastornos metabólicos en la edad pediátrica (27).

La presente investigación demostró que hubo un incremento significativo de la citraturia después de 6 meses de tratamiento con citrato de potasio, lográndose la duplicación de la media para los valores de citrato urinario post tratamiento. Cabe destacar que se obtuvieron valores muy bajos al inicio de la investigación con una mejoría notable post tratamiento, siendo evidente la utilidad terapéutica de las sales de citrato de potasio. Un estudio bioquímico específico, constatando la existencia de hipocitraturia o de pH urinario persistentemente ácido, ayudará a una indicación precisa del uso de esta sal (1,2,3,18,19). Es importante asegurar su administración en dosis adecuadas y evitarla en caso de existir contraindicaciones.

Las personas con antecedentes familiares de cálculos renales presentan un riesgo mayor de formación de cálculos (riesgo relativo de 2,57) en comparación con los que no tienen antecedentes familiares (4,6,14,25). La presente investigación evidencia que la mayoría de los pacientes tienen antecedentes familiares de cálculos.

Los pacientes con urolitiasis requieren de investigaciones para identificar las condiciones médicas subyacentes y otras anomalías metabólicas predisponentes. Los resultados de estas investigaciones se utilizan para guiar el tratamiento preventivo. La profundidad del estudio necesario depende de varios factores, incluyendo la edad, la historia clínica de la persona, el número y la frecuencia de los cálculos. Una variedad de factores dietéticos y metabólicos pueden contribuir o causar la formación de litiasis renal. Los factores dietéticos incluyen una alta ingesta de proteínas animales, oxalato y sodio, y una baja ingesta de líquidos y de productos cítricos que contienen potasio (13). Las modificaciones en la dieta deben aplicarse en todos los pacientes con litiasis renal y consisten en una elevada ingesta de líquidos, la restricción de oxalato y de sodio, una dieta balanceada en proteínas animales y complementada por una ingesta adecuada de frutas y hortalizas. Cuando las modificaciones en la dieta no son suficientes para prevenir la formación de litiasis o en la presencia de alteraciones metabólicas importantes, es necesaria una intervención farmacológica específica (18-22).

Se recomienda solicitar la determinación de citrato urinario a todo paciente con urolitiasis, cuyos valores de calcio y ácido úrico urinarios sean normales. Asimismo debe vigilarse la citraturia en pacientes con acidosis metabólica en vista de ser un factor predisponente para la hipocitraturia. En niños sanos se recomienda fomentar dietas normo proteicas, normo sódicas, con ingesta adecuada de agua, frutas y hortalizas con el fin de disminuir los riesgos para

hipocitraturia y litiasis renal.

REFERENCIAS

1. Del Valle EE., Spivacow FR., Negri AL. Citrato y litiasis renal. *Medicina (Buenos Aires)* [Internet]. 2013; 73 (4): 363-368. [citado 13 febrero 2022]. Disponible en: <http://www.scielo.org.ar/scielo>.
2. Grases Freixedas F, Costa-Bauzá A. Mecanismos de la formación de los cálculos renales. En: *Nefrología Pediátrica*. Exeni R, García-Nieto V, Medeiros M, Santos F, eds. Oviedo: Ediciones de la Universidad de Oviedo. 2021. pp. 977-990.
3. Vieira MS, Francisco PC, Hallal ALLC, Penido MGMG, Bresolin NL. Association between dietary pattern and metabolic disorders in children and adolescents with urolithiasis. *J Pediatr (Rio J)*. 2020; 96 (3):333-340. doi: 10.1016/j.jpmed.2018.11.008. Epub 2019 Feb 5. PMID: 30731051; PMCID: PMC9432078.
4. García Nieto VM, Pérez Bastida XI, Salvador Cañibano M, García Rodríguez VE, Monge Zamorano M, Luis Yanes MI. Quantification of the risk of urinary calcium stone formation in the urine collected at 2 times of the day in a group of children studied to rule out prelitiasis. *Nefrología (Engl Ed)*. 2018; 38: 267-272.
5. Barcelo P, Wuhl O, Servitge E, Rousaud A, Pak CYC. Randomized Double-Blind Study of Potassium Citrate in Idiopathic Hypocitraturic Calcium Nephrolithiasis. *J Urol*. 1993;150 (6), 1761-1764.
6. García Nieto VM, Moraleda Mesa T, Tejera Carreño P. Hipercalcemia e Hipocitraturia. El concepto de prelitiasis en *Pediatría*. *Pediatr Integral*. 2022; 26 (8): 492 – 500
7. Areses R, Arruabarrena D, Arriola M, Mingo T, Ugarte B, Urbieto M. Estudio Haurtxo. Valores de referencia del citrato en plasma y orina en la edad pediátrica. *Nefrología al Día*. 1994 [Internet]; 14 (3): 302-307. Disponible en URL: www.ncbi.nlm.nih.gov.
8. Bacallao-Méndez RA, Mañalich-Comas R, Gutiérrez-García F, Madrid-Mancia CF, Lucero-Méndez C, Smith-González MJ. Urinary Metabolic Disorders Associated with Urolithiasis in Cuban Pediatric Patients. *MEDICC Rev*. 2021; 23(1):43-48. doi: 10.37757/MR2021.V23. N1.9. Epub 2021 Jan 30. PMID: 33780422.
9. López de Liendo M. Urolitiasis en el niño. *Arch Venez Puer Pediatr*. 2006; 69 (3): 113–127. [Internet]. Disponible en: "<https://www.svpediatría.org/repositorio/publicaciones/2006/69Julio-Septiembre.pdf>" www.svpediatría.org/repositorio/publicaciones/2006/69Julio-Septiembre.pdf.
10. Kita N, Nagao Y, Nabeshima Y, Yamane I, Hirata M, Hatakeyama K. Formation of a calcium oxalate urethral stone in a 3-year-old boy due to hypocitraturia. *IJU Case Rep*. 2020; 13;3 (2):49-52. doi: 10.1002/iju.5.12140. PMID: 32743468; PMCID: PMC7292182.
11. García Nieto VM, Luis Yanes MI, Tejera Carreño P, Pérez Suárez G, Moraleda Mesa T. The idiopathic hypercalcemia reviewed. Metabolic abnormality or disease? *Nefrología (Engl Ed)*. 2019; 39(6):592-602. English, Spanish. doi: 10.1016/j.nefro.2019.02.011. Epub 2019 May 31. PMID: 31160051.
12. Guillén R, Ramos C, Ayala R, Funes P, Ruiz I, Zenteno J, Sosa L, Echague G. Índices de riesgo litogénico de pacientes litiasicos y su evolución post tratamiento. *Arch Esp Urol*. 2017;70 (8):725-731. PMID: 28976347.
13. Negri AL, Spivacow FR, Del Valle EE. La dieta en el tratamiento de la litiasis renal: Bases fisiopatológicas. *Medicina (B*

- Aires). [internet]. 2013; 73 (3): 267-271 [citado 20 febrero 2022]. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext
14. Del Valle EE, Spivacow FR, Zanchetta JR. Alteraciones metabólicas en 2612 pacientes con litiasis renal. *Medicina (Buenos Aires)* [Internet]. 1999;59:417-422. [citado 13 febrero 2022]. Disponible en <http://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol59-99/5/alteracionesmetabolicas.htm>
 15. Shahidi S, Ghasemi G. Metabolic Disorders in patients with Nephrolithiasis in Iran. *Iran J Kidney Dis.* 2022;1(1):1-5. Erratum in: *Iran J Kidney Dis.* 2022;1(1):68. PMID: 35271494.
 16. Mainez JA, Quintana LM, Cansino R. Diagnóstico metabólico. *Arch Esp Urol.* 2021 Jan;74(1):49-61. Spanish. PMID: 33459621
 17. Ettinger B, Pak C, Citron J, Thomas C, Adams-Huet B, Vangessel A. El citrato de potasio-magnesio como profilaxis eficaz contra la nefrolitiasis de oxalato de calcio recurrente. *J Urol.* 1997; 158(6): 2069-2073. DOI: 10.1016/S0022-5347(01)68155-2
 18. Tekin A, Tekgul S, Atsu N, Bakkaloglu M, Kendi S. Oral potassium citrate treatment for idiopathic hypocitraturia in children with calcium urolithiasis. *J Urol.* 2002; 168 (6): 2572-2574. doi: 10.1016/S0022-5347(05)64218-8
 19. Razavi MR, Vahedian M, Motharinejad F, Jafari H, Khavan Sepahi MA. Effect of Polycitra-K and Bicitra in the Treatment of Pediatric Nephrolithiasis: A Double-Blind Randomized Trial. *Med J Islam Repub Iran.* 2022; 28: 36-70. doi: 10.47176/mjiri.36.70. PMID: 36128269; PMCID: PMC9448448.
 20. Villanueva JS, Medina-Escobedo M, Arcos-Diaz A. Excreción de oxalatos y citratos en pacientes adultos con litiasis urinaria. *Bioquímica* [internet]. 2007; 32 (4): 134-140. Disponible en URL <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=57609871>
 21. Ramírez D, Ramos C, Requena J, Pinto M, Romero N, Bastidas G. Asociaciones entre nefrolitiasis, citrato y otros metabolitos presentes en orina y suero de pacientes. *Gac Med Bol* [Internet]. 2015 [citado 15 febrero 2022]; 38 (2): 6-10. Disponible en: <http://scielo.iics.una.py/pdf/ped/v38n2/v38n2a02.pdf>
 22. Medina-Escobedo M, Villanueva J, Martín-Soberanis G, Medina-Escobedo C, León-Soberanis E, Arcos Díaz A, et al. Factores de riesgo metabólico para litiasis urinaria en niños. *Bioquímica* [Internet]. 2009; 34 (3):121-128. [citado 16 febrero 2022]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/bioquimia/bq-2009/bq093c.pdf>
 23. Orta-Sibú N, López M, Moriyon JC, Chávez JB. Renal Diseases in Children in Venezuela. *Pediatr Nephrol.* 2002. 17: 566-569. doi 10.1007/s00467-002-0892-4
 24. Fraga Rodríguez M, Huertes Díaz B. Evaluación básica de la función renal en pediatría. *Protoc Diagn Terap Pediatr.* 2014 [Internet]; (1):21-35. [citado 15 febrero 2022]. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/02_evaluacion_basica_fr.pdfGloria
 25. López Luzardo M, Arteaga B, Díaz JG. Pautas para el manejo del niño y adolescente con hipercalcemia. Capítulo Venezolano de Nefrología Pediátrica. *Arch Venez Puer Pediatr.* 2019; 82: 104-112. [citado 15 febrero 2022]. Disponible en: http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/revista_avpp/article/view/24895
 26. Sotoca Fernández J, O'Hagan M, Arango Sancho P, Luis Yanes MI, García Nieto V. A family history of renal lithiasis in children diagnosed of urinary tract infection by *Escherichia coli*. *An Pediatr (Barc).* 2018; 88: 204-208.
 27. Ranabothu S, Bernstein AP, Drzewiecki BA. Diagnosis and management of non-calcium-containing stones in the pediatric population. *Int Urol Nephrol.* 2018; 50 (7):1191-1198. doi: 10.1007/s11255-018-1883-0.

INDICADORES DE MALTRATO INFANTIL SEGÚN MADRES USUARIAS DE UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Yesika Andreina Parra Vivas (1), María Angelina Lacruz- Rengel (2),
Damaris Viviana Molina Acero (3), Dina Karina Porto Machado (4),
Nolis Irene Camacho (5), Janeth Josefina Calderón Avendaño (6)

Recibido: 21/7/2022
Aceptado: 20/10/2022

RESUMEN

El maltrato infantil (MI) es considerado actualmente una problemática de salud pública, cuya magnitud y consecuencias contribuyen para cerrar el círculo de miseria colectiva en Latinoamérica. Es un problema médico-socio-legal que parte del desconocimiento de sus características, causas y consecuencias y del marco jurídico que le respalda. Se desea describir las características del conocimiento materno sobre indicadores de MI. **Métodos.** Se realizó un estudio observacional, transversal, tipo encuesta aplicada a madres de pacientes pediátricos evaluados en la consulta externa al Hospital Universitario de los Andes, en Mérida -Venezuela, durante el período enero a noviembre 2021. **Resultados.** El universo poblacional estuvo constituido por el 10% de los pacientes que acuden mensualmente a este centro asistencial. Participaron 150 madres en su mayoría entre 20 y 34 años de edad, con alto nivel educativo, pertenecientes a familias biparentales y la mayoría con empleos extradomiciliarios. Se estableció que el medio de difusión de información sobre MI son los medios audiovisuales. El conocimiento es adecuado con puntuaciones medias-altas en indicadores como reconocimiento de situaciones de MI, conductas a seguir y consecuencias sociales y con puntuaciones medias bajas al identificar el perfil del niño maltratado y sus causas, resultando una pobre e inadecuada identificación de indicadores globales. Se reportó que el grupo de madres universitarias con trabajo extradomiciliario es el más susceptible de intervención educativa. **Conclusión:** El deterioro psicosocial asociado al desconocimiento del MI obliga la implementación de intervenciones médica, psicológica, educativa y jurídica, que fomenten la responsabilidad individual y social hacia este fenómeno. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 9 - 15*

Palabra Clave: Maltrato infantil; abuso infantil; intervención educativa

INDICATORS OF CHILD ABUSE ACCORDING TO MOTHERS WHO USE A THIRD HEALTH LEVEL HOSPITAL

SUMMARY

Child abuse (CA) is currently considered a public health problem, which magnitude and consequences aggravate the circle of collective misery in Latin America. It is a medical-socio-legal problem that begins with ignorance of its characteristics, causes and consequences, and also of the supporting legal framework. The objective of the present study is to describe the characteristics of maternal knowledge in regard to CA. **Methods.** An observational, cross-sectional, survey-type study was applied to mothers of pediatric patients attending the outpatient clinic at the Hospital Universitario de los Andes in Mérida, Venezuela, from January to November 2021. **Results.** The population universe consisted of 10% of patients who come monthly to this health center; 150 mothers participated, mostly between 20 and 34 years of age, with a high educational level, belonging to biparental families and with outside home jobs. The survey established that information dissemination means about CA were the audiovisual media. Knowledge is adequate, with high average scores, in indicators such as recognition of CA situations, behaviors to follow and social consequences. It is also adequate, although with low average scores, when identifying the profile of the abused child and its causes. The total scores result in poor and inadequate identification of global indicators. Mothers with university studies and outside home jobs are the most susceptible to educational intervention. **Conclusion:** The psychosocial deterioration associated with the lack of knowledge of child mistreatment requires the implementation of medical, psychological, educational and legal interventions in order to promote individual and social responsibility towards this phenomenon. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 9 - 15*

Keywords: Child mistreatment, child abuse, Indicators, Educative intervention

- 1) Pediatra - Puericultor. Universidad de Los Andes. Mérida-Venezuela.
ORCID: 0000-0003-4426-5206. yesikaaparrav@gmail.com
- 2) Pediatra Puericultor. Profesor titular cátedra de Puericultura, Departamento de Puericultura y Pediatría. Hospital Universitario de Los Andes. Mérida-Venezuela.
ORCID: 0000-0002-3725-0447. lacruz_rengel@hotmail.com
- 3) Médico cirujano. Pediatra - Puericultor. Universidad de Los Andes. Mérida- Venezuela.
ORCID: 0000-0002-6895-7349. Damarismol1538@gmail.com
- 4) Médico cirujano. Pediatra - Puericultor. Universidad de Los Andes. Mérida- Venezuela.
ORCID: 0000-0002-4035-9582. dinakariporto@hotmail.com
- 5) Pediatra puericultor. Especialista en Nutrición crecimiento y desarrollo. Profesor cátedra de Puericultura. Departamento de Puericultura y Pediatría. Universidad de Los Andes. Mérida- Venezuela.
ORCID: 0000-0002-2230-2531. nolispediatra@hotmail.com
- 6) Pediatra Puericultor. Profesor de Cátedra de Puericultura, Departamento de Puericultura y Pediatría. Hospital Universitario de Los Andes. Mérida-Venezuela.
ORCID: 0000-0002-8140-9603. janethcalde@hotmail.com

Autor correspondiente:

Dra. María Angelina Lacruz-Rengel.

Tel.: 0414-744.1876 / Correo: lacruz_rengel@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

El maltrato y abuso a los niños ha pasado de ser una práctica cotidiana en los hogares a convertirse en un problema de salud pública a nivel mundial. Cada año más de la mitad de los niños del mundo son víctimas de violencia, que se produce en lugares donde los niños deberían estar seguros: comunidades, escuelas y hogares, siendo más vulnerables las niñas en relación al abuso sexual y maltrato físico (1,2).

Una de cada 5 mujeres y 1 de cada 13 hombres declaran haber sufrido abusos sexuales en la infancia. Se estima que de los 204 millones de niños, niñas y jóvenes que hay en Europa, casi un 10% sufre abusos sexuales, un 23% violencia física y un 29% abusos emocionales. Según la OPS-OMS en 2014, el 58% de las niñas y niños en América latina y el 61% en América del Norte padecieron de abuso físico, sexual o emocional. En países en

vías de desarrollo es la tercera causa de muerte en niños entre uno y cuatro años y en Venezuela para el año 2020 se reportaron 129.000 casos considerándose además, que “las cifras que se reportan subestiman la verdadera magnitud del problema” (2-4).

La OMS en el año 2020 definió el maltrato infantil como los abusos y la desatención de que son objeto los menores de 18 años, e incluye todos los tipos de maltrato físico o psicológico, abuso sexual, desatención, negligencia y explotación comercial o de otro tipo que causen o puedan causar un daño a la salud, desarrollo o dignidad del niño, o poner en peligro su supervivencia, en el contexto de una relación de responsabilidad, confianza o poder. Esta grave problemática tiene consecuencias que afectan el ajuste emocional, social y conductual de los niños que lo sufren y se manifiestan en la regulación emocional, el establecimiento de un apego seguro y el desarrollo de un sí mismo integrado. Además, el maltrato infantil causa alteraciones en la salud mental y física que perduran toda la vida, y sus consecuencias a nivel socio profesional pueden en última instancia, desacelerar el desarrollo económico y social de un país (3-5).

Considerando el papel estelar que juegan las madres en el cuidado de los niños, se desea ahondar en el conocimiento sobre MI de las madres que acuden con sus menores a los servicios pediátricos de un hospital de III nivel, a fin de puntualizar las dimensiones blanco para iniciar campañas de intervención educativa en estos aspectos, entendiendo que la atención temprana y continua a los niños y a las familias puede reducir el riesgo de repetición del maltrato y minimizar sus consecuencias.

METODOLOGIA

Se realizó un estudio observacional, transversal, analítico tipo encuesta, aplicada a madres en las salas de espera de consultas externas pediátricas del Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes (IAHULA) en Mérida – Venezuela, durante el periodo enero a noviembre de 2021. El muestreo fue aleatorio simple, consecutivo hasta completar el 10% de las consultantes mensuales.

Previo consentimiento informado y realización de prueba piloto, se solicitó a las participantes que respondieran a una ficha con aspectos demográficos y fuentes de información sobre el tema y una encuesta mixta de respuestas dicotómicas y de selección múltiple, estandarizada y validada previamente por tres expertos quienes evaluaron el conocimiento materno sobre MI con base en la identificación de indicadores como: situaciones de MI, causas del MI, perfil del niño maltratado, repercusión social del MI, recursos legales y conducta frente a una situación de MI. Se consideró que existe un nivel de conocimiento adecuado sobre indicadores de Maltrato Infantil, si se responde el 80% de las preguntas en forma correcta, para cada sub-tópico.

Con la información obtenida se elaboró una base de

datos con el programa Statistical Package for the Social Science®, versión 11.0 (SPSS®). Para el análisis descriptivo de las variables, se elaboraron tablas de frecuencia con cifras absolutas y porcentajes. Para el análisis inferencial, se utilizó el estadístico Chi cuadrado de Pearson, con un nivel de significación estadística de $p < 0,05$; para establecer la asociación entre variables.

RESULTADOS

Se invitó a participar en el estudio a 150 madres que asistían con sus hijos a la consulta externa de especialidades pediátricas, en edades comprendidas entre 20 y 27 años en un 38,7% (n. 58); 28 a 34 años en un 24,7% (n.37) y madres mayores a 35 años: 23,3% (n.35). Las propósitos exhibieron un nivel de instrucción de predominio universitario en un 39,3% (n.59), seguidas del grupo con estudios de secundaria completa y/o de técnico superior en un 34% (n.37); procedían en un 68% (n.102) del medio urbano, y se desempeñaban en trabajos extra domiciliarios en un 58% (n. 87). Las encuestadas formaban parte de familias biparentales nucleares en un 59,3% (n. 89), seguida de monoparental materna en un 30,7%(n.46). El fenómeno de hacinamiento se registró solo en 19,3% de los hogares de las encuestadas (Tabla 1).

La principal fuente de información sobre el MI, estuvo representada por los medios audiovisuales e impresos (TV, Radio, Redes sociales, Revistas y libros), en un 57,4%. Solo un 6% refirió recibir información del personal de salud y un 15,9% no distinguió esta información (Figura 1).

Al consultar a las madres propósito sobre situaciones relacionadas con MI, se reportó que el 96, 7% (n.145) reconoció el abuso sexual en cualquier ámbito como MI, seguido de “Insultos y rechazos al niño” (96%; n.144) y en tercer lugar, conductas negligentes como no alimentar a su hijo adecuadamente (91,3%; n.137) no llevarlo a la escuela y la omisión de asistencia médica en situación de enfermedad. El castigo físico ocupó el 4to. lugar con 88,7% (n. 133) (Tabla 2).

En cuanto al origen del MI, se identificaron como causas: la relación de padres maltratados e hijos maltratados en un 89,3% (n. 134); mala relación entre padres e hijos en un 88,0% (n.132); mala relación entre los padres en 84,7% (n.127); hijos no deseados en un 84,0% (n. 126), niños malformados o enfermos en un 70,7% (n.106); y patrones culturales en el manejo de límites en un 67,3% (n. 101). Otras asociaciones causales identificadas en menor proporción fueron problemas económicos, problemas sociales (alcoholismo, drogas, marginalidad), trastornos psiquiátricos de los padres y problemas de conducta del niño.

Dentro de las consecuencias del MI identificadas por las madres se reportan: en primer lugar, la Delincuencia con 94,7% (n. 142); seguido por Fracagos afectivos-divorcios en un 93,3% (n.140); Resentimiento social en 88,0% (n. 132) y estancamiento económico en un 82,7% (n.124).

Así mismo se consultó a las madres sobre las característi-

cas particulares que permiten identificar a un niño víctima de MI, señalándose en primer lugar con 94% (n. 141) de respuestas afirmativas “moretones en el niño”, seguido por la inasistencia injustificada a la escuela (90,0%; n.135) y, en tercer lugar con 88,7% (n.133) para la tendencia autoagresiva. También se identificaron como estigmas de MI., los problemas de conducta con un 87,3% (n 131); retraso en el aprendizaje escolar (84%; n.126); embarazo precoz y niño que trabaja (82,66%; n.134).

Tabla 1. Características Sociodemográficas de la población estudiada

VARIABLES	Frecuencia n= 150	Porcentaje
Edad materna (años)		
<19	20	13,3
20 a 27	58	38,7
28 a 34	37	24,7
>35	35	23,3
Nivel de instrucción		
Analfabeta	8	5,3
Primaria	22	14,7
Secundaria incompleta/técnico inferior	37	24,7
Secundaria completa/técnico superior	24	16,0
Universitaria	59	39,3
Procedencia		
Urbana	102	68,0
Rural	48	32,0
Lugar de trabajo		
Intradomiciliario	63	42,0
Extradomiciliario	87	58,0
Tipo de familia		
Biparental nuclear	89	59,3
Monoparental materna	46	30,7
Monoparental paterna	5	3,3
Extensa	10	6,7
Hacinamiento		
Presente	29	19,3
Ausente	121	80,7

Tabla 2. Situaciones identificadas como maltrato infantil por la población estudiada

Situaciones	Identificada		No Identificada		No contesta	
	Frecuencia No.	Porcentaje %	Frecuencia No.	Porcentaje %	Frecuencia No.	Porcentaje %
Abuso sexual en cualquier ámbito	145	96,7	5	3,3	0	-
Insultos y rechazos al niño	144	96,0	6	4,0	0	-
No alimentar a su hijo adecuadamente	137	91,3	12	8,0	1	0,7
No llevarlo a la escuela	134	89,3	16	10,7	0	-
No brindar asistencia médica en caso de enfermedad	134	89,3	13	8,7	1	2,0
Golpear al niño ante una mala conducta	133	88,7	16	10,7	1	0,7
No bañar ni cepillar los dientes del niño	130	86,7	19	12,7	1	0,7
Exceso de medicamentos y tratamientos	119	79,3	30	20,0	1	0,7
No proveer al niño de ropa adecuada	113	75,3	35	23,3	2	1,3

Con relación a la conducta a seguir frente a una situación de MI, el 97,3% (n. 146) de las madres harían una denuncia ante la policía o llamarían a la policía, 88,7% (n.130) de las mismas notificarían a los padres o tutores de los niños lo que está sucediendo, y 84% llevarían al niño al médico. Son reconocidos como recursos legales que sancionen el MI, con un 82,0% (n.123) la Ley Orgánica para la Protección de Niño, Niña y Adolescente (LOPNNA, 2007), seguido de un 9,33% (n.14) que reconoció respaldo en la LOPNNA, Código Civil y Constitución Nacional. El 8,7% (n.13) desconocía los recursos legales al respecto.

Se reportó un conocimiento adecuado con puntuaciones medias altas en tópicos como reconocimiento de situaciones de MI (83,3%; n.125), conductas a seguir en situación de MI (86%; n.129) y

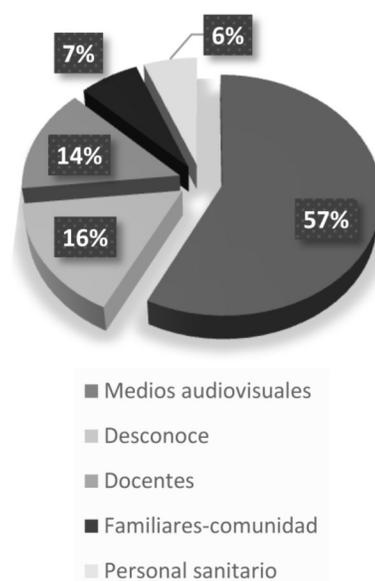


Figura 1. Fuentes de información sobre maltrato infantil según madres encuestadas

Tabla 3. Nivel de conocimiento sobre Maltrato Infantil global y por sub-tópicos de valoración

De acuerdo con la Identificación de situaciones de MI	Frecuencia	Porcentaje
Adecuado	125	83,3
Inadecuado	25	16,7
Total	150	100,0
De acuerdo con el Reconocimiento de causas de MI		
Adecuado	85	56,7
Inadecuado	65	43,3
Total	150	100,0
De acuerdo con la Identificación de un niño maltratado		
Adecuado	102	68,0
Inadecuado	48	32,0
Total	150	100,0
De acuerdo con la Conducta a seguir ante situación de M		
Adecuado	129	86,0
Inadecuado	21	14,0
Total	150	100,0
De acuerdo con la Repercusión del MI sobre la sociedad		
Adecuado	135	90,0
Inadecuado	15	10,0
Total	150	100,0
Nivel de conocimiento global sobre MI		
Adecuado	58	38,7
Inadecuado	92	61,3
Total	150	100,0

Tabla 4. Nivel de conocimiento sobre maltrato infantil y nivel de instrucción materna y lugar de trabajo

Nivel de instrucción materna	Nivel de conocimiento sobre MI						p*
	Adecuado		Inadecuado		Total		
	N	%	n	%	N	%	
Analfabeta	4	6,9	4	4,4	8	5,3	0,027*
Primaria	6	10,3	16	17,4	22	14,7	
Secundaria incompleta/ Técnico inferior	8	13,8	29	31,5	37	24,7	
Secundaria completa/ Técnico superior	9	15,5	15	16,3	24	16,0	
Universitaria	31	53,5	28	30,4	59	39,3	
Total	58	100,0	92	100,0	150	100,0	
Lugar de trabajo materno							
Extra domiciliario	19	32,8	44	47,8	63	42,0	0,049*
Intra domiciliario	39	67,2	48	52,2	87	58,0	
Total	58	100,0	92	100,0	150	100,0	

*Chi-Cuadrado $p < 0,05$

repercusiones sociales del MI (90%; n.135), y con puntuaciones medias bajas al identificar el perfil del niño maltratado (68%; n.102) y sus causas (56,7%, n. 85) resultando un conocimiento global inadecuado en 61,3% (n. 92) de las encuestadas (Tabla 3).

Al relacionar el nivel de conocimiento materno y las variables sociodemográficas propuestas, se observó la existencia de una relación estadísticamente significativa entre el conocimiento materno inadecuado y nivel de instrucción materna ($p = 0,004$), siendo las madres universitarias las que menor conocimiento ostentaban y aquellas cuyo lugar de trabajo era extradomiciliario ($p = 0,049$) (Tabla 4). La asociación de las otras variables socio-demográficas estudiadas y el nivel de conocimiento materno sobre MI, no fueron significativas.

DISCUSIÓN

A nivel mundial el MI ejerce un impacto devastador y prolongado en el futuro de los niños, niñas y adolescentes haciéndose sentir no sólo en sus víctimas, sino también en toda la sociedad, con un alto costo social (6). El presente estudio se desarrolló en una población materna donde la mitad de las madres eran menores de 28 años, con nivel educativo alto, procedencia urbana, familias nucleares biparentales estructuradas, predominantemente católicas y con gran participación en cuanto a la evaluación de conocimientos. No existe literatura internacional que describa la situación de MI en una población similar.

Estas madres reciben información sobre MI a través de medios audiovisuales e impresos en más de la mitad de los casos. Es importante destacar que el personal sanitario prácticamente no es identificado como fuente de informa-

ción, debiendo considerarse que quizás el mismo no distinga el MI como diagnóstico y se desaproveche la oportunidad de contacto con las madres para educar en la materia. Esta observación ya fue realizada por Pérez-Rendón y colaboradores (7) quienes señalan que el tema de maltrato infantil es poco considerado en los planes de estudio de medicina y sus especialidades, teniendo como consecuencia la omisión del diagnóstico y la necesidad de educar para prevenir el problema.

De acuerdo con OMS se clasifica el MI en cuatro grandes dimensiones, las cuales fueron reconocidas por alrededor del 90% de las encuestadas, siendo el abuso sexual per se y el maltrato psicológico denotado con la presencia de insultos y rechazo al niño, las más frecuentemente reconocidas, seguidas de situaciones de castigo físico y negligencia en la atención del niño relativas a alimentación, abrigo, escolarización y asistencia médica de los menores (2-5). Estos hallazgos disienten de lo reportado por Guzmán y colaboradores (6) al referirse al castigo físico como la situación de MI más reconocida menospreciándose las otras dimensiones del MI. En Venezuela la Ley Orgánica de Protección al Niño, Niña y Adolescente es enfática al respecto, en su artículo 30 reza “sobre el derecho a un nivel de vida adecuado con garantías de alimentación, vestido y vivienda para los menores”; en el Artículo 32 de la Integridad personal; que habla del buen trato hacia los menores prohibiéndose castigos físicos o humillantes y el Artículo 33 de la protección contra abuso y explotación sexual (9).

Al abordar los aspectos históricos y teóricos con relación al ámbito social y familiar del maltrato infantil, múltiples autores coinciden en señalar que las causas de maltrato infantil son disímiles. Así circunstancias de maltrato en los ahora padres, en los cuales el castigo físico fue el método ideal de enseñanza de límites y normas, termina constituyen una impronta cultural que favorece el MI en la prole. Otros aspectos causales como padres muy jóvenes, embarazos no deseados y desintegración familiar son escenarios sociales que ofrecen alta correlación con situaciones de MI. Estos indicadores también son identificados en la población estudiada como causas más frecuentes de MI. Se ha ratificado en un porcentaje muy alto el maltrato de los padres, la mala relación del binomio padres-hijos, las disfunciones entre ambos padres con la consecuente transferencia parental de malestar e intolerancia a los hijos, además de la maternidad-paternidad no planificada (7, 11).

Aproximarse al diagnóstico de maltrato infantil requiere de la identificación de un conjunto de síntomas de la esfera física y conductual: miedo, ansiedad, depresión, trastornos de sueño y desórdenes alimentarios son frecuentemente reportados en niños maltratados, aunado a conductas agresivas, desafiantes y delictivas que forman parte del círculo vicioso que tenderá a agravarse a lo largo del desarrollo de la víctima, si no son tratados oportunamente (10-14). El 80% de las madres encuestadas relacionan el MI con la presencia de lesiones físicas en el niño (“niños con moretones”), ausentismo

escolar no justificado o reiterativo y con conductas de tendencia auto agresiva o disruptiva, signos capitales en la esfera del maltrato físico, psicológico y por negligencia. Así mismo, se señala el embarazo precoz y la situación de “niño que trabaja” como indicadores de MI, tal como es señalado por la OMS (1-4).

Con relación a las consecuencias del MI, en la literatura internacional se describe en un mayor porcentaje síntomas de la esfera psicológica que son padecidos de por vida por las víctimas, pese a que el maltrato físico pudiera dejar daños más visibles, y en ocasiones irreparables (12-14). Las consecuencias del MI percibidas más frecuentemente por las encuestadas son del orden social: delincuencia, fracasos afectivos y divorcios, resentimiento social y estancamiento económico; lo que es coincidente con lo reportado por Fernández y colaboradores en Venezuela, Pérez-Cabrera en Cuba y por Block y colaboradores en los Estados Unidos, quienes señalan que el MI está altamente relacionado con disfunción familiar y pobreza extrema, que en efecto favorece la desnutrición infantil, baja autoestima, conductas agresivas y bajo rendimiento escolar (6,12,15-17).

Al evaluar si las madres encuestadas reconocen la existencia de instrumentos legales que protejan al niño en relación a MI, más de dos tercios de las madres encuestadas señalan a la LOPNNA, lo que se amplía para menos del 10% de las encuestadas en el Código Civil y Constitución Nacional. En Venezuela existe una normativa legal donde se considera de obligatoriedad la difusión de los Derechos y Garantías de los Niños, Niñas y Adolescentes (LOPNNA, Art 62) y por tanto la penalización de su desacato, la cual es conocido que no se cumple con la intensidad que amerita el problema (8,9).

En el año 1936 en Venezuela se aprueban las primeras convenciones sobre M, lo que corona en la actualidad con la Ley para la protección de niño, niña y adolescente (LOPNNA) con base en los derechos del niño, y con el propósito de establecer sanciones judiciales a sus infractores por omisión o por acción en las diversas categorías de maltrato; sin embargo, se conocen sus deficiencias operativas por parte de los entes encargados de la promoción y el cumplimiento de las mismas (16,17).

En relación a la conducta a seguir ante un evento de maltrato infantil, casi la totalidad de las encuestas coinciden en que la acción principal es realizar inmediatamente una denuncia o llamado a la policía, amparado en el Art.91 de LOPNNA. Sin embargo, se presenta un abismo en cuanto a orientación o pasos a seguir después de generar las denuncias denotando el poco conocimiento a las legislaciones y desatención de los entes gubernamentales responsables. Esta respuesta debería ser explícita y estar respaldada por un procedimiento multisectorial: legal, médico, psicológico y sociológico como se expresa en los protocolos de abordaje de maltrato a niñas, niños y adolescentes en otros países latinoamericanos, que comprenden: detección notificación, valoración, tratamiento y seguimiento bajo estrategias que no permitan la recurrencia (12,18-21).

Finalmente se establece que el nivel de conocimiento de las madres encuestadas sobre MI, es adecuado en los subtópicos: identificación de situaciones de MI, conducta a seguir y consecuencias sociales del MI con una tendencia a valores altos, pero con debilidades al identificar al niño maltratado e identificar las causas del maltrato infantil con una tendencia a valores bajos medios; por lo que al evaluar el conocimiento global podemos decir que es adecuado solo en un tercio de las madres participantes. Estos resultados son concordantes con los reportados por Suarez y colaboradores cuya población materna reportó un nivel bajo y medio de conocimiento, independiente de las variables sociodemográficas (8). Así como también con los hallazgos de Acosta y colaboradores quienes evaluaron el conocimiento y la percepción de MI de padres y adolescentes lesionados o sometidos a circunstancias francas de MI que acuden a un centro asistencial (16). Este trabajo identificó como grupo susceptible de intervención educativa sobre MI, a madres con nivel de instrucción universitaria y trabajos extradomiciliarios. El alto nivel de instrucción materna y el pobre conocimiento sobre MI, reafirma la falta de difusión colectiva y la ausencia de la temática en los pensum de estudio universitarios, generando profesionales que desconocen su responsabilidad social; aunado a modelos educativos con franca tendencia conductista que cierran el círculo vicioso de la marginalidad.

Las madres que ejercen trabajos extradomiciliarios, deberían empaparse del tema en cuestión, pues estando sus hijos bajo el cuidado de terceras personas sean familiares o tutores, es competencia de éstas la identificación de situaciones de MI.

A pesar de identificar la existencia de leyes de protección al menor, se desconoce su contenido, donde claramente se señala la responsabilidad del agresor, y en este caso de los cómplices, aun sea por desconocimiento o negligencia (9, 22-25).

Por último, las variables de edad materna, tipo de familia, procedencia y hacinamiento en la población estudiada no son determinantes del nivel de conocimiento sobre MI en contraste con otros estudios latinoamericanos (8,16, 24).

CONCLUSIÓN

La dimensión del problema y el deterioro psicosocial asociado a la presencia de MI obliga la implementación de intervenciones médica, psicológica y jurídica, que fomenten la responsabilidad individual y social. Si no se visibiliza el problema, no se construirán soluciones y el círculo de víctima, victimario y cómplices se solapará en la cotidianidad.

Sería deseable incrementar la difusión de información al colectivo y en especial al personal de salud sobre las características del MI, perfil del niño maltratado, consecuencias del mismo e importancia de su denuncia, pues es un hecho punible desde lo moral y lo jurídico.

Así mismo protocolizar y elaborar instrumentos que per-

mitan identificar el MI en los ambientes altamente frecuentados por los niños (escuelas y servicios de salud) y su consiguiente canalización con los entes procedentes.

CONFLICTO DE INTERÉS

En cuanto a la presente investigación, los autores manifiestan no tener conflicto de interés.

REFERENCIAS

1. Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia- UNICEF. Violencia contra los niños: Nuevo informe "Oculto a plena Luz".2012. [citado 1 Oct 2021]. Disponible en: <https://www.unicef.org/ecuador/informes/ocultos-plena-luz>.
2. Maltrato infantil [Internet]. WHO.INT.2020. [citado 1 Oct 2021]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/child-maltreatment>.
3. Organización Panamericana de la Salud (OPS)- Organización Mundial de la Salud OMS). Maltrato infantil. Estados Unidos: OPS. OMS Oficina Regional para Las Américas. 2017. [citado 11 Nov 2021]. Disponible en: <https://www.paho.org/hq/dmdocuments/2017/maltrato-infantil-infografia>.
4. Informe Mundial sobre la violencia contra los niños y niñas. UNICEF, Sao Paulo-Brasil. Editada el 6 de mayo 2018; [Citado 10 Ene 2019]. Disponible: [https://www.unicef.org/lac/Informe_Mundial_Sobre_Violencia_1\(1\).pdf](https://www.unicef.org/lac/Informe_Mundial_Sobre_Violencia_1(1).pdf).
5. Organización Mundial de la Salud. Maltrato Infantil. Centro de prensa.2020. Notas descriptivas. [citado 11 Nov 2021] Disponible: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/child-maltreatment>.
6. Fernández G; Fariña, P; Fernández A; Troya, E. Consecuencias del Maltrato Infantil en un hospital de Maracaibo. Rev Cienc Soc Venezuela. [Internet].2020; 26 (1):187-202. Disponible de: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=28063104016>.
7. Pérez-Rendón JG, Flores-Pérez L, García-Piña C, Loredó-Abdalá A, Trejo-Hernández J, Casimiro Victoria A. Consideración del problema de maltrato infantil en los planes de estudio de medicina y de especialidades médicas en México. Acta Pediatr Mex. 2015; 36 (2):61-71.
8. Suárez N, Bermúdez I, Díaz W, López J, Moreno L, Delgado I. Conocimientos sobre maltrato infantil en madres de escolares. Rev Cubana Med Gen Integr [Internet]. 2016 Mar [citado 31 Ago 2021]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252016000100007&lng=es.
9. Asamblea Nacional de la República Bolivariana de Venezuela 2015. Ley Orgánica para la Protección de Niños, Niñas y Adolescentes (LOPNNA). Gaceta Oficial No. 6.185 extraordinario del 8 de junio de 2015. Disponible en <https://enplural.org/files/vigente/leyorganica/lopna.pdf>
10. Terán MJ, Escobar CA, Terán AC, Cazares BR, Durán PE, Posso GP, Durán PA, Tovar ME, Palacios AL. Síntomas iniciales en niños con maltrato infantil. Enferm Inv. 2019; 4 (1):2-7. DOI: <http://dx.doi.org/10.29033/enfi.v4i1.475>
11. Oliván Gonzalvo G. Maltrato infantil: indicadores físicos y comportamentales en el menor. Fistera [revista en Internet] 2020. [citado 1 Oct 2021]. Disponible en: <https://www.fistera.com/guias-clinicas/indicadores-maltrato-infantil/>
12. Gancedo-Baranda A. Abordaje integral del maltrato infantil [Internet]. En: AE Pap, editor. Curso de Actualización Pediatría 2017. Madrid, España: Lúa Ediciones 3.0. [Internet] 2017. [Citado 15 Oct 2021]. Disponible en <https://www.aepap.org>

- /sites/default/files/535-544_abordaje_maltrato_infantil.pdf
13. Ruiz B, Maltrato infantil. Cifras y Datos. Junta de Andalucía. Consejería de Igualdad, Políticas Sociales y Conciliación. Observatorio de la Infancia en Andalucía. Escuela Andaluza de Salud Pública. Granada, 2020. [Internet]. [Citado 25 Ago 2021]. Disponible en: https://www.who.int/topics/child_abuse/es/.
 14. Alvaré L, Lobato D, Melo M, Salvato A. Maltrato infantil.. Experiencia en consultas. Invest Medicoquir 2019; 11 (Supl.1). [Citado 29 Sep 2021]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/invmed/cmqs-2019/cmqs191w.pdf>
 15. Pérez C, Peña G, Cabrera L, Maltrato infantil y la atención en el nivel primario de salud. Rev Hum Med [Internet]. 2017; 17 (2): 415-435 [citado 31 Ago 2021]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-81202017000200012&lng=es
 16. Acosta E, Valdivia I, Yvonne P. Conocimientos sobre maltrato infantil en adolescentes maltratados y padres o tutores. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2017; 89(2): 178-186 [citado 31 Ago 2021]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312017000200008&lng=es.
 17. Block RW. No surprise: the rate of fatal child abuse and neglect fatalities is related to poverty. Pediatrics, 2017; 139 (5), 1-2. doi: 10.1542/peds.2017-0357
 18. Ministerio de Educación de Chile. Maltrato, acoso, abuso sexual, estupro en establecimientos educacionales Orientaciones para la elaboración de un Protocolo de Actuación [Internet]. Santiago, Chile. Unidad de Transversalidad Educativa; 2017. Disponible en: <http://convivenciaescolar.mineduc.cl/wp-content/uploads/2019/04/Maltrato-y-abuso-sexual-infantil-estrategias-de-proteccion-para-ni%C3%B1os-para-ni%C3%B1as-vulnerados-en-sus-derechos.-F.pdf>
 19. Lozano F, García M, Sande S, Perdomo V, Zunino C. Protocolo para el abordaje de situaciones de maltrato a niñas, niños y adolescentes en el marco del Sistema Nacional Integrado de Salud [Internet] Uruguay: Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia (UNICEF). Ministerio de Salud Pública; 2019. Disponible en: <https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/sites/ministerio-saludpublica/files/documentos/publicaciones/Protocolo%20de%20maltrato.pdf>.
 20. Ferreria AL, Beltran M, Montoya C, Nuñez O, Bossio JC. Maltrato infantil y abuso sexual en la niñez. Organización Panamericana de la Salud. 2020 [citado 20 Nov 2021] Disponible en: https://www.aepap.org/sites/default/files/maltrato_y_abuso_sexual_aiepi.pdf
 21. Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia. Niños, niñas y adolescentes en situación de vulnerabilidad: Casos de retorno forzado. Quito 2018. UNICEF. Disponible en: https://www.unicef.org/ecuador/3_vulnerabilidadFINAL.pdf
 22. Constitución de la República Bolivariana de Venezuela 1999. Gaceta Oficial, 5.453. Marzo 24, 2000. Caracas, Venezuela.
 23. Han K, Oh S. The effectiveness of home visiting programs for the prevention of child maltreatment recurrence at home: a systematic review and meta-analysis. Child Health Nurs Res. 2022; 28 (1):41-50. DOI: 10.4094/chnr.2022.28.1.41. PMID: 35172079; PMCID: PMC8858785.
 24. Matos JM., Lima M, Ludermir AB. (2017). Intimate pattern violence and maternal education practice. Rev Publ.2017; 51: 1-11. DOI: 10.1590/S1518-8787.2017051006848.
 25. Austin AE, Lesak AM, Shanahan ME. Risk and protective factors for child maltreatment: A review. Curr Epidemiol Rep. 2020 Oct 7; 7 (4):334-342. DOI: 10.1007/s40471-020-00252-3. PMID: 34141519; PMCID: PMC8205446.
 26. Goncalves N, Dias C. Abuso sexual infantil: aspectos históricos, legales y daños al desarrollo infantil. Rev Cient Multidiscipl Conheciment.2006: 183-208. DOI: 10.32749/nucleodoconhecimento.com.br/psicologia-es/danos-al-desarrollo

MUTACIÓN GENÉTICA RAB11B: RETRASO PSICOMOTOR, BRAQUICEFALIA, HIPOPLASIA DE CUERPO CALLOSO. PRIMER CASO DESCRITO EN ESPAÑA

Sergio Iniesta González (1), Lucía Monfort Belenguer (2), Cristina Villar Vera (3), Ana Cuesta Peredo (4), Aina Marco Sabater (5), Nelson Orta Sibú (6).

Recibido: 21/10/2022
Aceptado: 15/12/2022

RESUMEN

El complejo proteico RAB11B, miembro del complejo Rab GTPasa, codificado por el gen RAB11B, juega un papel importante en el desarrollo neuronal y en la formación de las funciones cognitivas. El gen RAB11B codifica un miembro de la subfamilia de las Rab11 GTPasas que se asocia con el reciclaje de las endosomas y participa en la regulación del tráfico de vesículas endoplásmicas. Se presenta el primer caso descrito en España de mutación en el gen RAB11B (mutación c.64G>A en heterocigosis), clínicamente caracterizado por retraso psicomotor, epilepsia, discapacidad intelectual, hipotonía, braquicefalia e hipoplasia del cuerpo calloso. Se realiza comparación del presente caso con otros cinco casos descritos a nivel mundial con la misma mutación, presentando las similitudes y rasgos distintivos. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 16 - 19*

Palabra Clave: Mutación RAB11B; Retraso psicomotor; Hipoplasia del cuerpo calloso; Discapacidad intelectual; Complejo GTPasa RAB; Hipotonía

GENETIC MUTATION RAB11B: PSYCHOMOTOR RETARDATION, BRACHYCEPHALY, AND CORPUS CALLOSUM HYPOPLASIA. FIRST CASE DESCRIBED IN SPAIN

SUMMARY

GTPase complex, encoded by the RAB11B gene, a member of the Rab protein complex which plays a significant role in neuronal development and the shaping of cognitive functions. The RAB11B gene encodes a member of the Rab11 GTPase subfamily that particularly associates with the recycling of endosomes and participates in the regulation of vesicular trafficking. We present the first case described in Spain of psychomotor retardation, intellectual disability due to a mutation in the RAB11B gene (c.64G>A mutation in heterozygosis), clinically characterized by psychomotor retardation, brachycephaly, corpus callosum hypoplasia, epilepsy and intellectual disability. The case is compared with other five cases described worldwide with the same mutation, presenting their similarities and distinctive features. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 16 - 19*

Keywords: RAB11B mutation; psychomotor delay; corpus callosum hypoplasia; severe intellectual disability; GTPase RAB complex; hypotonia

INTRODUCCIÓN

En los últimos años han sido descritas a nivel mundial, varias mutaciones en el gen RAB11B como causantes de un cuadro clínico sindrómico caracterizado por discapacidad intelectual, retraso psicomotor, rasgos faciales característicos y alteraciones cerebrales en 5 pacientes (1,2).

El gen RAB11B codifica la proteína RAB11B, la cual forma parte del complejo Rab GTPasa, miembro de la familia RAS (1-5). Estas consisten en un grupo de casi 70 pequeñas proteínas monoméricas de unión GTP. Estas proteínas actúan como interruptores moleculares que intervienen en la formación, transporte, anclaje y fusión de vesículas. La actividad reguladora de las proteínas RAB es controlada por la proteína intercambiadora de guanina (GEFs) que cataliza la activación de las proteínas GTPasas, lo cual activa la hidrólisis de GTP a GDP (1). Se ha descubierto que este complejo RAB GTPasa juega un papel importante en el desarrollo neuronal y la conformación de las funciones cognitivas (1). Varios genes codificantes de proteínas del complejo RAB GTPasa han sido asociados a alteraciones del neurodesarrollo junto con micro o macrocefalia (1-3,6).

La mutación de la proteína RAS asociada a RAB11B (OMIM 604198) asocia alteraciones del neurodesarrollo con marcha atáxica, ausencia de lenguaje y disminución de la sustancia blanca cortical como eje principal (3). Otras manifestaciones descritas en la escasa literatura publicada son: discapacidad intelectual severa, epilepsia, alteraciones visuales e hipotonía (1). Debido a la existencia de muy escasos artículos en base de datos PubMed sobre alteraciones neurológicas en pediatría relacionadas con mutaciones en el gen RAB11B, describimos un nuevo caso con la mutación c.64G>A; en he-

- (1) Departamento de Pediatría, Hospital Clínico Universitario, Valencia (España); sergiopediatria@gmail.com; Orcid: 0000-0002-5827-7270
- (2) Servicio de Neuropediatría, departamento de Pediatría, Hospital Clínico Universitario, Valencia (España); lumonbe@hotmail.com; Orcid: 0000-0001-5586-164X
- (3) Servicio de Neuropediatría, departamento de Pediatría, Hospital Clínico Universitario, Valencia (España); crivillarvera@gmail.com; Orcid: 0000-0003-3001-3382
- (4) Departamento de Genética Clínica, Hospital Clínico Universitario, Valencia (España); ana.cuesta.peredo@gmail.com; Orcid: 0000-0001-8784-7412
- (5) Servicio de Pediatría. Hospital Universitario "Francisco de Borja". Gandia. Valencia (España); anamarcosabater@gmail.com; Orcid: 0000-0003-1040-6832
- (6) Profesor Visitante y Asesor de Investigación. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario "Francisco de Borja". Gandia. Valencia (España). Profesor Emérito. Universidad de Carabobo, Valencia, Venezuela; nelson.orta@gmail.com; Orcid: 0000-0003-3725.

Autor correspondiente
Dr. Nelson Orta Sibú. Correo electrónico: nelson.orta@gmail.com

terocigosis en el gen RAB11B, tanto sus principales características clínicas como su comparación con otros 2 pacientes publicados con la misma mutación y con otros 3 pacientes con una mutación distinta en el mismo gen.

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 6 años de edad, evaluada por primera vez a la edad de 15 meses en la consulta de Neuropediatría por presentar hipotonía, nistagmus y retraso psicomotor. Es una niña de origen chino, hija de padres no consanguíneos.

Producto de la segunda gestación (un aborto previo) de una madre sana de 24 años, embarazo controlado sin incidencias, con ecografías de control normales. Somatometría al nacimiento normal (Peso: 2880 gramos, p22, DE: -0,79, Talla: 47 cm, p8, DE: -1,46, Perímetro craneal 33 cm, p13, DE: -1,12)-(Tablas españolas de crecimiento y desarrollo) (7). En etapa neonatal precoz presentó hiperbilirrubinemia por incompatibilidad ABO y a los 3 meses de vida, se detectó ano anterior y estenosis anal parcial que condicionaban cuadros de estreñimiento.

Desarrollo psicomotor: a los 15 meses hipotonía generalizada, con control cefálico no adecuado, el cual es breve, no sedestación activa, no seguimiento visual, no manipulación bimanual y ausencia de lenguaje. No presenta alteraciones relacionadas con la alimentación ni con la deglución y no se objetivan atragantamientos. Tampoco existe alteración en el patrón de sueño, ni movimientos anormales. Los padres referían evidente disminución de movilidad.

Exploración clínica a los 15 meses: perímetro craneal de 42,5 cm, correspondiendo a un p<1 y una DE -3,36. Presenta escasa expresividad facial, sin interés claro por su entorno. A la auscultación cardíaca presenta un soplo II-III/VI multifocal, de predominio en foco pulmonar. A la exploración neurológica se encontró plagiocefalia posterior asociada a la microcefalia y nistagmus horizontal bilateral lento, hipotonía generalizada, más evidente en miembros inferiores. Manos pequeñas y gruesas con impresión de pulgar de implantación baja, prensión palmar negativa, prensión plantar negativa, sin reflejo cutáneo-plantar evidente. Reflejos osteotendinosos presentes, aunque atenuados. En el paso a sedestación no consigue mantener la misma, sin realizar apoyos laterales y sin adecuado control cefálico inicial. En el paso a bipedestación rechaza el apoyo plantar. Presenta reflejo de succión y búsqueda muy vivos al darle el biberón, reflejo de Galant presente y reflejo de paracaídas ausente.

Fue valorada en distintas especialidades:

-Cardiología: debido al soplo cardíaco se realizó seguimiento por Cardiología Infantil. Los padres aportan informe de una ecocardiografía realizada en China antes del año de edad donde se apreció persistencia de ductus arterioso, diagnóstico confirmado en España, por lo que se realizó cierre del mismo mediante cateterismo a los 2 años de vida.

-Oftalmología: no presentó alteraciones a este nivel.

-Traumatología y Rehabilitación: se objetiva pies en pronación con caderas con coxa valga bilateral, con ambas epífisis femorales centradas y parcialmente descubiertas, raquis normo conformado. En seguimiento y control por fisioterapia de apoyo.

Evolutivamente, a los 18 meses consigue sedestación estable, inicio de lenguaje con balbuceo de escasas palabras. La escala de Brunet-Lezine evidenció un retraso madurativo generalizado. Desaparición de reflejos arcaicos a los 2 años, aparición de reflejo de paracaídas a los 3 años y medio. A los 4 años inició deambulacion asistida (con andador) y a los 6 años consiguió deambulacion autónoma con aumento de base de sustentación (unos pocos pasos). Persistencia en su evolución de hipotonía con hiperlaxitud. Ausencia de crisis epilépticas. En la tabla 1 se compara la clínica de la paciente con la descrita en la literatura.

Exploraciones complementarias realizadas

- Estudio de mucopolisacaridosis, ácidos orgánicos y oligosacáridos: normales.
- Punción lumbar: Líquido cefalorraquídeo normal.
- Ecografía de abdomen: se descartó patología congénita abdominal asociada.
- Electroencefalograma: se detectó una muy discreta lentificación bioeléctrica cerebral para su edad, inespecífica.
- Resonancia Magnética cerebral: severa hipoplasia de cuerpo caloso, hipoplasia de vermix inferior sin apertura a IV ventrículo y retraso generalizado en la mielinización (Figura 1).

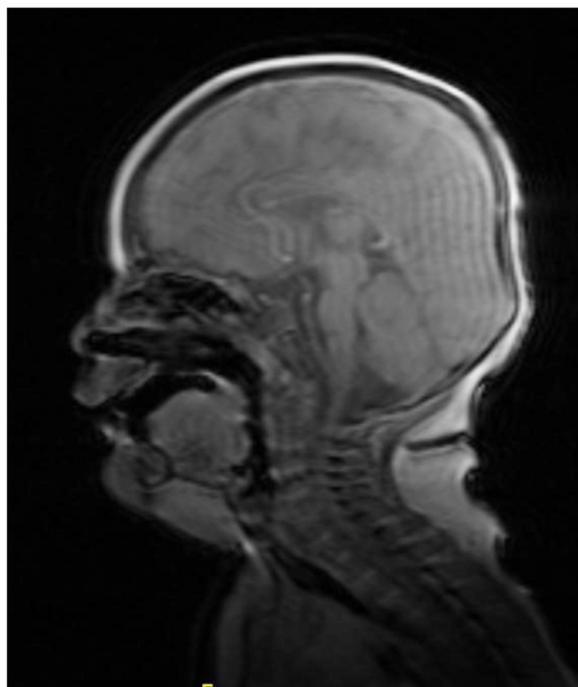


Figura 1. RMN Cerebral corte sagital. Hipoplasia severa de cuerpo caloso.

Tabla 1

Retraso psicomotor sindrómico con discapacidad intelectual, braquicefalia, hipotonía e hipoplasia del cuerpo caloso por mutación en el gen RAB11B.

CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES PUBLICADOS						
Manifestaciones clínicas	Frecuencia descrita en mutación c.64G>A por Lamers et al. ¹ (2017)			Frecuencia descrita en mutación c.202G>A por Lamers et al. ¹ (2017)		Paciente ACTUAL
Individuo	1	2	3	4	5	6
Género	Mujer	Mujer	Varón	Varón	Mujer	Mujer
Edad al diagnóstico	13 años	4,5 años	8,5 años	11 años	8,5 años	4 años
Mutación						
Posición en cromosoma (Cr19)	g.8464770G>A			g.8464908G>A		g.8464770G>A
Cambio ADN	c.64G>A			c.202G>A		c.64G>A
Cambio aminoácido	p.Val22Met			p.Ala68Thr		p.Val22Met
Crecimiento						
Peso	47,8 kg (1,5DS)	DSC	34,1 kg (1,7DS)	34,5 kg (0,7DS)	25,7 kg (-0,5DS)	20 kg (-0,69DS)
Talla	152 cm (-1DS)	-2DS	112 cm (-1,9DS)	141 cm (-1,5DS)	121 cm (-1,5DS)	105 cm (-2,74DS)
Perímetro craneal	49 cm (-3DS)	-4DS	52 cm (0,6DS)	50 cm (-2,2DS)	48 cm (-3DS)	48,5 cm (-2,13DS)
Neurodesarrollo						
Discapacidad intelectual	Sí – severa	Sí	Sí	Sí – severa	Sí – severa	Sí – severa
Primeras palabras	Ausencia lenguaje			Ausencia lenguaje		Ausencia lenguaje
Primeros pasos con ayuda	3 años	3 años	6 años	DSC	8 años	4 años
Clínica neurológica						
Epilepsia	DSC	No	Sí	Sí	Epilepsia generalizada única	No
Hipotonía	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí
Espasticidad	DSC	No	No	Sí	Sí	No
Distonia	DSC	No	No	Sí	Sí	No
Marcha anormal	Atáxica – ↑base sustentación	DSC	DSC	Atáxica – ↑base sustentación	↑base sustentación	↑base sustentación
Nistagmo	Sí	DSC	DSC	No	Sí - horizontal	Sí - horizontal
Clínica oftalmológica						
Alteración de refracción	Hipermetropía	DSC	No	Hipermetropía	No	No
Estrabismo	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
Otros	Maduración visual retrasada	Visión reducida	No	No	Atrofia óptica	No
Clínica musculoesquelética						
Displasia de caderas	Moderada, no progresiva	Derecha, no progresiva	Sí	No	Sí, requirió cirugía	No
Dedos afilados	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Otros	Pies cavos, TA acortado, estiloides cubital prominente	Anisomelia de 2 cm, pulgares en aducción, pie zambo bilateral	No	No	Dedos largos	Pies en pronación, coxa valga bilateral
Otros						
	Babeo, pliegue palmar único, alimentación neonatal difícil	Parálisis NLR bilateral, DM-1, hidrocefalia	Acantosis en piel, nevus epidérmicos, cuello corto, SAOS, criptorquidia	Pliegue palmar único	Bruxismo	Ano anterior, ductus arterioso persistente, pliegue palmar único

DS: desviaciones estándar; DSC: desconocido; TA; tendón de Aquiles; NRL: nervio laríngeo recurrente; DM: Diabetes Mellitus; SAOS: síndrome de apnea obstructiva del sueño

En cuanto a pruebas genéticas se refiere, inicialmente se realizó un estudio de CGH-array el cual resultó normal. Posteriormente, se realizó el análisis de un panel de genes asociados a los síndromes de Rett y Angelman en los cuales tampoco se encontraron alteraciones asociadas a patología. Finalmente se realizó un exoma trío, que mostró la variante patológica c.64G>A en gen RAB11B en la niña, previamente descrita en 3 pacientes. Dicha mutación fue descartada en los progenitores, por lo que se consideró de novo.

DISCUSIÓN

Han sido descritas varias mutaciones en el gen RAB11B como causantes de un complejo síndrome con varias características neurológicas y discapacidad intelectual; predominantemente retraso psicomotor y alteraciones cerebrales, incluyendo hipoplasia del cuerpo caloso (1,2).

El gen RAB11B codifica la proteína RAB11B, un miembro del complejo Rab GTPasa, de la familia RAS (1-3). Estas consisten en un grupo de proteínas monoméricas de unión GTP, las cuales intervienen en la formación y fusión de vesículas. La actividad reguladora de las proteínas RAB es controlada por una proteína intercambiadora de guanina (GEFs) que cataliza la activación de las proteínas GTPasas, lo cual activa a su vez la hidrólisis de GTP a GDP. Este complejo es fundamental en el desarrollo neuronal y en el desarrollo cognitivo^{1,5}. Varios genes codificantes de proteínas del complejo RAB GTPasa han sido asociados a alteraciones del neurodesarrollo junto con micro o macrocefalia (1-4). El caso aquí presentado está enmarcado clínica y genéticamente en lo descrito.

La mutación de la proteína RAS asociada a RAB11B (OMIM 604198) (3) asocia alteraciones del desarrollo neuronal con ataxia de grado variable, ausencia de lenguaje y disminución de la sustancia blanca cortical marcada (3). Otras manifestaciones son: discapacidad intelectual severa, epilepsia, alteraciones visuales e hipotonía (1), manifestaciones presentes en esta paciente. Se describe el mismo con la mutación c.64G>A, en heterocigosis en el gen RAB11B, y estableció comparación con otros pocos casos reportados (9-11).

CONCLUSIÓN

Se describe el primer caso en España de hipotonía con re-

traso psicomotor, déficit intelectual, braquicefalia e hipoplasia del cuerpo caloso debida a mutación en el gen RAB11B, haciendo hincapié en el papel del análisis del exoma clínico en el diagnóstico de cuadros sindrómicos complejos, poco descritos en la literatura, probablemente estén infradiagnosticados por su desconocimiento.

REFERENCIAS

1. Lamers IJC, Reijnders MRF, Venselaar H, Kraus A, Jansen S, et al. Recurrent De Novo Mutations Disturbing the GTP/GDP Binding Pocket of RAB11B Cause Intellectual Disability and a Distinctive Brain Phenotype. *Am J Hum Genet.* 2017 Nov 2; 101(5):824-832. doi: 10.1016/j.ajhg.2017.09.015. Epub 2017 Oct 26. PMID: 29106825; PMCID: PMC5673605.
2. Wandinger-Ness A, Zerial M. Rab proteins and the compartmentalization of the endosomal system. *Cold Spring Harb Perspect Biol.* 2014 Oct 23; 6 (11): a022616. doi: 10.1101/cshperspect. a022616. PMID: 25341920; PMCID: PMC4413231.
3. OMIM: An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. Updated February 3, 2023. Baltimore: Johns Hopkins University]. Disponible en: <https://www.omim.org/>
4. Kelly EE, Horgan CP, McCaffrey MW. Rab11 proteins in health and disease. *Biochem Soc Trans.* 2012 Dec 1; 40 (6):1360-1367. doi: 10.1042/BST20120157. PMID: 23176481
5. Mignogna ML, D'Adamo P. Critical importance of RAB proteins for synaptic function. *Small GTPases.* 2018 Mar 4; 9 (1-2):145-157. doi: 10.1080/21541248.2016.1277001. Epub 2017 Apr 13. PMID: 28146371; PMCID: PMC5902211
6. Fundación Faustino Orbeigozo Eizaguirre. Curvas y tablas de crecimiento (estudios longitudinal y transversal) [Fecha de consulta: 14 de octubre de 2022]. Disponible en: https://www.aepap.org/sites/default/files/curvas_orbeigozo.pdf
7. D'Adamo P, Masetti M, Bianchi V, Morè L, Mignogna M.L, Giannandrea M, Gatti S. RAB GTPases and RAB-interacting proteins and their role in the control of cognitive functions. *Neurosci. Biobehav. Rev.* 2014; 46:302-314
8. Kelly E.E, Horgan C.P, McCaffrey M.W. Rab11 proteins in health and disease. *Biochem. Soc. Trans.* 2012; 40:1360-1367
9. Stenmark H, Olkkonen VM. The Rab GTPase family. *Genome Biol.* 2001, 2(5):1-7
10. Sultana P, Novotny J. Rab11 and Its Role in Neurodegenerative Diseases. *ASN Neuro.* 2022;14:17590914221142360. doi: 10.1177/17590914221142360. PMID: 36464817; PMCID: PMC9726856.
11. Zhang J, Su G, Wu Q, Liu J, Tian Y, Liu X, et al. Rab11-mediated recycling endosome role in nervous system development and neurodegenerative diseases. *Int J Neurosci.* 2021 Oct;131(10):1012-1018. doi: 10.1080/00207454.2020.1761354. Epub 2020 May 6. PMID: 32329391

RESECCIÓN VIDEOASISTIDA TRANSUBILICAL DE DUPLICACIÓN INTESTINAL TIPO TUBULAR NO COMUNICANTE.

Alejandro José Hernández Rivero (1), Giovanna Amador (2), Milagros Irigoyen (2), Isaac Valor (2), Analib Cristancho (2), Mariana Rodríguez (2).

Recibido: 11/10/2022
Aceptado: 20/12/2022

RESUMEN

Las duplicaciones intestinales constituyen malformaciones quísticas o tubulares, que pueden aparecer en proximidad en todo el tubo digestivo. El abordaje videoasistido transumbilical combina las ventajas conocidas de la cirugía mínima invasiva convencional con el ahorro de tiempo y costo de material de la cirugía abierta. Se reporta el caso de pre-escolar masculino de 4 años de edad quien presentó varios episodios de dolor abdominal difuso acompañado de vómitos e hiporexia de 4 meses de evolución. Los estudios de imagen revelaron Lesión de Ocupación de Espacio quística en hemiabdomen inferior derecho. Se realizó laparoscopia diagnóstica más resección transumbilical de lesión sacular del borde mesentérico del ileon, a 60 cm de la válvula ileocecal, así como anastomosis ileo-ileal termino-terminal. El paciente egresó al quinto día post-operatorio en óptimas condiciones. La biopsia reportó duplicación intestinal tipo tubular no comunicante. Concluimos que este abordaje es factible y ventajoso en el paciente pediátrico. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 20 - 23*

Palabra Clave: Duplicación Intestinal, Abordaje videoasistido transumbilical.

Videosisted Transumbilical Resection of Non Communicating Tubular Intestinal Duplication

SUMMARY

Intestinal duplications are cystic or tubular malformations, which can appear in proximity to the entire digestive tract. The transumbilical video-assisted approach combines the known advantages of conventional minimally invasive surgery with the savings in time and material cost of open surgery. The case of a 4-year-old male preschooler who presented several episodes of diffuse abdominal pain accompanied by vomiting and hyporexia of 4 months of evolution is reported. Imaging studies revealed cystic space-occupying lesion in the lower right abdomen. Diagnostic laparoscopy plus transumbilical resection of a sacular lesion located on the mesenteric edge of the ileum, nearly 60 cm from the ileocecal valve, and a two layer end-to-end ileo-ileal anastomosis was performed. The patient was discharged on the fifth post-operative day in optimal conditions. The biopsy reported noncommunicating tubular type intestinal duplication. We conclude that this approach is feasible and advantageous in the pediatric patient. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 20 - 23*

Keywords: Intestinal duplication, transumbilical video-assisted approach.

INTRODUCCIÓN

Las duplicaciones del tubo digestivo consisten en estructuras quísticas o tubulares, revestidas por mucosa digestiva normal, que presentan paredes de musculo liso como las del

intestino normal y que pueden presentarse en proximidad a todas las partes del aparato digestivo, desde la boca hasta el ano (1). Tienen una incidencia de 1 por cada 4500 nacidos vivos, con una ligera prevalencia en el sexo masculino y la mayoría son sintomáticos durante los dos primeros años de vida (2). Las localizaciones anatómicas más frecuentes son esófago (20%), colon (13%), yeyuno (10%), estomago (7%) y duodeno (3%) (3).

Tradicionalmente la clasificación anatómica de estas malformaciones se describe como quística (no comunicante) o tubular (comunicante o no comunicante) (6). En 1998 Long y col. postulan una clasificación vascular de esta patología en una serie de 80 casos. (Tabla 1)

Las duplicaciones intestinales Tipo 1 son las que se encuentran a un lado del mesenterio y las arterias que las irrigan transcurren paralelas e independientes a la vascularización intestinal. Las duplicaciones intestinales Tipo 2, son las que se encuentran en el medio de ambas cubiertas peritoneales del mesenterio y su aporte sanguíneo proviene de las arterias que irrigan el intestino y que rodean ambas superficies de la duplicación (7).

La cirugía mínimamente invasiva ofrece ventajas tales como menos dolor postoperatorio, menos días de hospitalización, reinicio de actividades más precozmente, menos porcentaje de infección de heridas y de aparición de eventraciones. En líneas generales todas estas ventajas repercuten tanto

1. Cirujano Pediatra. Adjunto adscrito al Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Universitario de Caracas, Universidad Central de Venezuela, Caracas.
ORCID: 0009-0001-3456-8476
2. Residente de Postgrado del Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Universitario de Caracas, Universidad Central de Venezuela, Caracas.
ORCID: 0009-0006-5534-6924
2. Residente de Postgrado del Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Universitario de Caracas, Universidad Central de Venezuela, Caracas.
ORCID: 0009-0000-0339-992
2. Residente de Postgrado del Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Universitario de Caracas, Universidad Central de Venezuela, Caracas.
ORCID: 0009-0002-6159-6824
2. Residente de Postgrado del Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Universitario de Caracas, Universidad Central de Venezuela, Caracas.
ORCID: 0009-0006-2476-7638
2. Residente de Postgrado del Servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Universitario de Caracas, Universidad Central de Venezuela, Caracas.
ORCID: 0009-0006-0816-2700

Autor Corresponsal: Dr. Alejandro José Hernández Rivero
Telf.: 0416-8203213 / 0212-6067481 / 0212-3734536
Correo electrónico: ajhri968@gmail.com

Tabla 1. Clasificación de las Duplicaciones Intestinales

Tipo	Descripción de la Duplicación Intestinal
1	Extra mesentérica
1A	Meso independiente del meso intestinal
1B	Meso común con el meso intestinal
1C	Duplicación unida al intestino por una pared muscular común.
2	Intra mesentérica
2A	Pared de la duplicación separada de la pared intestinal.
2B	Duplicación unida al intestino por una pared muscular común.

Fuente: Long L 1998. (7)



Figura 1 – Ecosonograma Abdominal

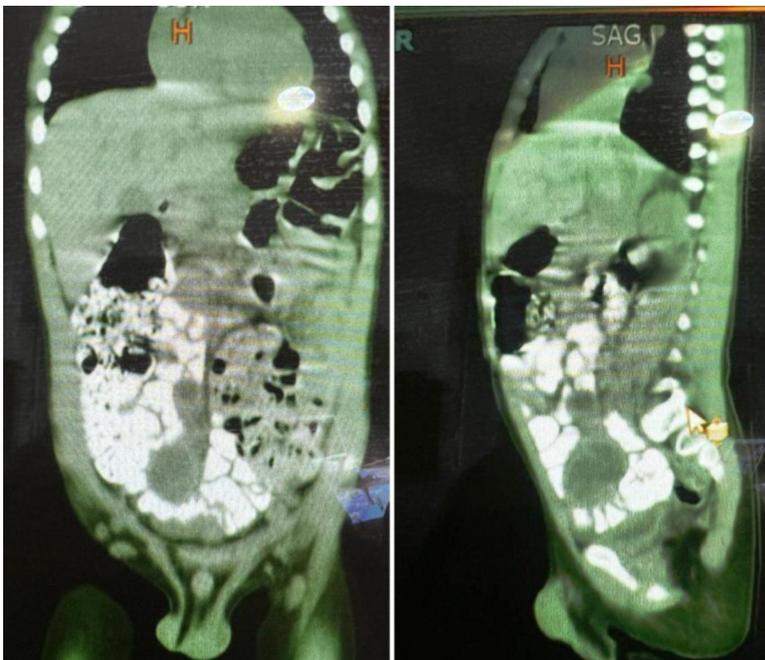


Figura 2 – TAC de Abdomen y Pelvis

en el aspecto clínico al disminuir la morbimortalidad, así como en el aspecto económico, al disminuir el tiempo de hospitalización (8). La laparoscopia diagnóstica es especialmente útil cuando la presencia de sintomatología abdominal aguda o crónica sugiere una complicación intraabdominal, pero el diagnóstico de certeza no se puede obtener con las pruebas de rutina (9). Los procedimientos video asistidos transumbilicales en pediatría datan del año 1998, cuando Esposito describe la apendicectomía mediante esta técnica (10).

CASO CLINICO

Se trata de preescolar masculino de 4 años de edad, quien cuatro meses previos a su hospitalización presenta clínica de dolor abdominal difuso, continuo, que aumenta en intensidad; así como episodios eméticos que aumentan en frecuencia, hiporexia y astenia. Por estos motivos es evaluado en múltiples oportunidades por facultativo médico el cual indica tratamiento sintomático. Se realiza ecosonograma abdominal en el cual se evidenció Lesión de Ocupación de Espacio (LOE) heterogénea compleja en región pélvica y asas intestinales distendidas con abundante líquido intraluminal. (Figura 1). Se indicó realizar tomografía axial computarizada abdomino pélvica con doble contraste en la cual se observó plastrón adenomegálico abdomino-pélvico con degeneración quística-necrótica en hemiabdomen inferior derecho. (Figura 2)

Se lleva al paciente a mesa operatoria para realizar laparoscopia diagnóstica bajo anestesia general, colocación de la paciente en decúbito supino con ligera lateralización a la izquierda y previa antisepsia. Se realizó laparoscopia exploradora mediante la colocación de trocar de 5,5 mm a nivel de cicatriz umbilical para la óptica de 5mm y 30°, así como la colocación de dos trocres adicionales de 5 mm a nivel de fosa iliaca izquierda e hipogastrio respectivamente para instrumentos de agarre, corte e irrigación/succión. El neumoperitoneo se logró colocando el insuflador de CO2 a una presión de 10 mmHg y a un flujo de 6 lts/min.

El hallazgo operatorio fue de una lesión sacular alargada de aproximadamente 5 cm de longitud en el borde mesentérico del íleon, a unos 60 cm de la válvula ileocecal (Figura 3). Se realizó la exteriorización transumbilical de la lesión sacular con resección de la misma más anastomosis ileo-ileal termino-terminal en dos planos (Figura 4, 5). El resultado de anatomía patológica reportó duplicación intestinal tipo tubular no

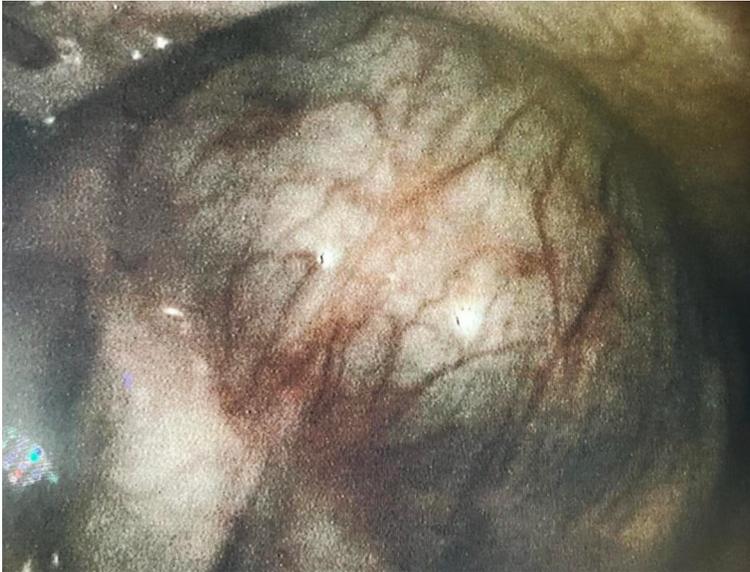


Figura 3 – Vista laparoscópica de Duplicación Intestinal



Figura 4 – Exteriorización Transumbilical

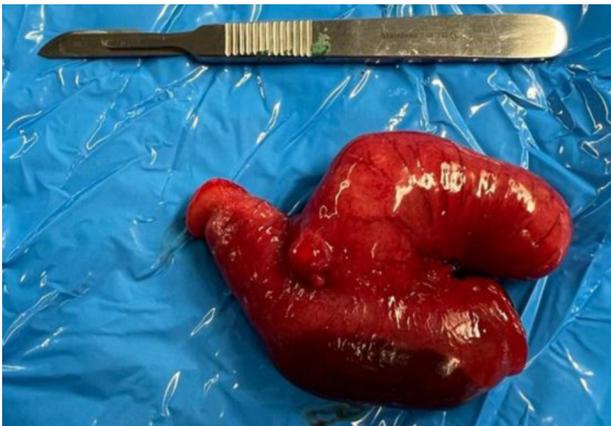


Figura 5 – Pieza anatómica

comunicante, segmento duplicado constituido por mucosa de tipo intestinal con todas sus capas histológicas, incluyendo sus plexos ganglionares entéricos. Ambas estructuras (asa intestinal principal y segmento duplicado) solo comparten la capa longitudinal externa en las áreas en que se aprecian unidas. La lesión no se comunica con el segmento intestinal principal. El paciente inició la vía oral a las 48 horas y egresó el 5° día del postoperatorio, en buenas condiciones generales, asintomático y con buena función intestinal.

DISCUSIÓN

La cirugía mínimamente invasiva constituye la primera elección como abordaje diagnóstico y terapéutico en la gran mayoría de las patologías quirúrgicas tanto abdominales como torácicas; y en casi la totalidad de los países desarrollados, los pacientes pediátricos se benefician de esta técnica. Bien son conocidas las grandes ventajas que aporta en comparación con la cirugía abierta.

El abordaje transumbilical en abdomen agudo quirúrgico data del año 1988, cuando Amar y col. en Francia, describen 334 casos de apendicectomías realizadas a través de la cicatriz umbilical (11). A partir de ese momento, muchas intervenciones quirúrgicas abdominales y torácicas se han podido llevar a cabo mediante un abordaje híbrido que combina las ventajas de la cirugía mínima invasiva convencional con el ahorro de tiempo y costo de material que implica la cirugía abierta. Esposito en 1998 describe la apendicectomía videoasistida transumbilical en 51 pacientes pediátricos, en quienes realizó laparoscopia diagnóstica utilizando un solo puerto a nivel del ombligo, a través del cual introdujo una óptica con canal de trabajo, visualizando y disecando el apéndice cecal enferma para luego exteriorizarla por la cicatriz umbilical y realizar apendicectomía (10). Para el año 2012 Ayuso y col. reportan 754 casos de apendicectomía videoasistida transumbilical en pacientes pe-

diátricos (12). Entre otras patologías tratadas con procedimientos videoasistidos transumbilicales se encuentran la atresia intestinal y la realización de la apendicostomía de Malone, la cual está indicada para el manejo de la incontinencia fecal en niños. Dicho procedimiento videoasistido ha tenido excelentes resultados (13). El manejo con cirugía mínima invasiva de duplicaciones del tubo digestivo ha sido descrita principalmente en pacientes adultos, sobre todo de aquellas lesiones que se ubican a nivel del colon (14,15). En el año 2020 Gan-Bin Li y col. describió el manejo de una duplicación tubular colónica en una paciente de 17 años de edad, en quien realizaron hemicolecotomía izquierda totalmente laparoscópica (16). Otros autores han descrito el tratamiento de la duplicación intestinal en niños mediante un abordaje videoasistido transumbilical o a través de una pequeña incisión ubicada exactamente sobre la lesión. (17)

En el presente caso realizamos un abordaje combinado mediante el cual se ubicó el sitio de la duplicación con la cámara, disecando las adherencias con el epiplón adyacente, facilitando su exteriorización a través del ombligo y logrando de esta manera la resección de la lesión con excelentes resultados tanto clínicos como cosméticos.

Concluimos que el abordaje videoasistido transumbilical es una técnica factible que combina las ventajas de la laparoscopia convencional con respecto a menor dolor post-operatorio, menor porcentaje de infección del sitio operatorio y mejores resultados estéticos, así como ahorro del tiempo quirúrgico y bajo costo del material que ofrece la cirugía abierta.

REFERENCIAS

- Russell K, Holcomb G. Duplicaciones del tubo digestivo. En: Holcomb y Ashcraft Cirugía Pediátrica. Séptima edición. Elsevier España 2021. pp. 629 - 640.
- Anand S, Aleem A. Duplication Cyst. En: StatPearls. Treasure Island (FL): Publicación de Stat Pearls; 2022 Fecha de consulta: 13-08-2022. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56434/> .
- Jang E, Chung J. Communicating multiple tubular enteric duplication with toxic megacolon in an infant. *Medicine*. 2021;100:18(e25772).
- Liu R, Adler D. Duplication cysts: Diagnosis, management and the role of endoscopic ultrasound. *Endosc Ultrasound*. 2014; 3(3): 152 – 60.
- Tiwari C, Shah H, Waghmare M, Makhija D, Khedkar K. Cysts of Gastrointestinal Origin in Children: Varied Presentation. *Pediatr Gast Hep Nutr*. 2017; 20(2): 94 – 99.
- Prieto R, Carvajal G, Mahler M, Upegui D, Borraez B. Duplicaciones de las vías digestivas. *Rev Colomb Cir*. 2018; 33: 198 – 205.
- Long L, Zhang J, Wang Y. Vascular Classification for Small Intestinal Duplications: Experience With 80 Cases. *J Ped Surg*. 1998; 33(8): 1243 – 1245.
- Hernández A, González F, Mejías L, Rodríguez C, Moreno E, Ayala T. Resección torascópica de nódulo pulmonar solitario en escolar. *Arc Venez Puer y Ped*. 2012; 75 (4): 118 – 120.
- Zambrano C, Cantele H. Laparoscopia Diagnostica. En: Cantele-Prieto H, Sanchez-Ismayel A, (editores). *Cirugía Laparoscópica Básica y Avanzada*. Primera edición. Edit. Disinlimed C.A. Caracas. 2010. pp. 55 – 62.
- Eposito C. One-trocar appendectomy in pediatric surgery. *Surg Endosc*. 1998; 12: 177 – 8.
- Amar A, Marry J, Jougon J, Laplace P, Charbonnel C, Gasparini J et al. Hernie ombilicale et appendicectomie. *J Chir (Paris)*. 1988; 125: 416 – 418.
- Ayuso L, Pisón J, Pérez A, González N, Molina A, Goñi C. Apendicectomía videoasistida transumbilical por puerto único. Qué hemos ganado y qué hemos perdido después de 754 casos. *Cir Pediatr*. 2012; 25 (4): 197 – 200.
- Huang H, Duh Y, Chia-Yu Chang P, Fu Y, Hsu Y, Huang F et al. Transumbilical laparoscopy-assisted Malone procedure for fecal incontinence in children. *Ped and Neo*. 2022;63(1):154 – 158.
- Tufiño J, Espin D, Moyon M, Moyon F, Cevallos J, Guzmán L et al. Laparoscopic approach to non-communicating intestinal duplication cyst in adult. *J Surg Case Rep*. 2018; 4 (1): 1 – 3.
- Garg R, Saravolatz L, Barawi M. Endoscopic Treatment of Colonic Duplication Cyst: A Case Report and Review of the Literature. *Case Rep Gastr Med*. 2018. Consultado 20-01-2023. Disponible en: <https://doi.org/10.1155/2018/6143570>
- Li G, Han J, Wang Z, Zhai Z, Tao Y. Successful management of tubular colonic duplication using a laparoscopic approach: A case report and review of the literature. *World J Clin Cases*. 2020; 8(15): 3291 – 3298.
- Lima M, Molinaro F, Ruggeri G, Gargano T, Randi B. Role of mini-invasive surgery in the treatment of enteric duplications in paediatric age: a survey of 15 years. *Ped. Med. Chir*. 2012; 34: 217 – 222.

DETECCIÓN TEMPRANA Y SEGUIMIENTO DE LA PARÁLISIS CEREBRAL

Marcel Rupcich Guardia (1), Ricardo José Bravo Pérez (2).

Recibido: 19/10/2022
Aceptado: 10/12/2022

RESUMEN

La parálisis cerebral es la discapacidad física más común en la niñez y ocurre en 1 de cada 500 nacidos vivos. Históricamente, el diagnóstico se ha realizado entre los 12 y los 24 meses de edad, aunque actualmente se puede realizar antes de los 6 meses de edad corregida. El diagnóstico temprano comienza con un cuidadoso historial médico e implica la utilización de neuroimágenes, evaluaciones neurológicas y motoras estandarizadas que indican hallazgos indicativos de parálisis cerebral. Para ello, en la presente revisión se desarrolla un procedimiento que ha sido propuesto en la literatura. El seguimiento y el control de la evolución de la condición se deben hacer desde múltiples especialidades. Los médicos deben comprender la importancia de la pronta derivación a una intervención temprana específica de diagnóstico y del seguimiento adecuado de la condición para optimizar la plasticidad motora y cognitiva del niño, prevenir complicaciones secundarias y mejorar el bienestar del paciente y entorno familiar. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 24 - 32*

Palabra Clave: HINE; parálisis cerebral; precisión diagnóstica; movimientos generales; seguimiento de cadera.

EARLY DETECTION AND FOLLOW-UP OF CEREBRAL PALSY

SUMMARY

Cerebral palsy is the most common physical disability in childhood, occurring in 1 of 500 live births. Historically, the diagnosis has been made between 12 and 24 months of age, but now it can be made before 6 months of corrected age. Early diagnosis begins with a judicious medical history and involves neuroimaging, standardized neurological, and motor assessments that indicate abnormal findings indicative of cerebral palsy. In the present review, the authors propose a process widely developed in the medical literature. Monitoring during growth and control of the condition must be done from multiple specialties. Clinicians should understand the importance of prompt referral to an early diagnostic-specific intervention to optimize infant motor and cognitive plasticity, prevent secondary complications, and enhance caregiver well-being. *Arch Venez Puer Ped 2023; 86 (1): 24 - 32*

Key words: HINE; cerebral palsy; diagnostic accuracy; general movements; CP hip follow-up

INTRODUCCIÓN

La Parálisis Cerebral Infantil (PCI) es la más común de las discapacidades en la infancia. Su prevalencia se ha mantenido estable en los últimos 10 años, afectando a 2,1 niños por cada 1.000 nacidos vivos con cifras similares en Europa, Estados Unidos, Australia (1,2) o Asia. En Venezuela no se cuenta con estadísticas salvo las citadas por Gómez-López y colaboradores (1), de Peña (3) y Prado (4). El peso y la edad de gestación son los factores más relacionados con la presencia de PCI. Generalmente su detección se hace entre los 12 y 24 meses en países desarrollados (5) y tan tardíamente como a los 5 años de edad en países de bajos recursos (6). Lo más frecuente es que los padres se den cuenta mucho antes de que sea diagnosticado por el profesional, ya que el diagnóstico es

predominante clínico en base a una combinación de signos, síntomas neurológicos y limitaciones físicas y no existe un biomarcador de laboratorio (7). Solo el 25 % de los niños afectados son reconocidos antes de los 5-6 meses de edad.

Existen 4 tipos de disfunción motora central, pero pueden emerger y cambiar durante los primeros 2 años de vida: (1) espasticidad (85 % -91 %) (2), discinesia (4 %-7 %) (3), que incluye distonía y atetosis (3), ataxia (4 %-6 %) (4), hipotonía (2 %), la cual no se clasifica en todos los países. La discinesia, la ataxia y la hipotonía suelen afectar a las 4 extremidades, mientras que la espasticidad se clasifica topográficamente como unilateral (hemiplejía) (38%) y bilateral, incluyendo diplejía (miembros inferiores afectados más que los miembros superiores) (37 %) y cuadriplejía (los 4 miembros y el tronco afectados) (24 %). Las comorbilidades y limitaciones funcionales son comunes e incapacitantes: dolor crónico (75 %), epilepsia (35 %), discapacidad intelectual (49 %), trastornos músculo esqueléticos (desplazamiento de la cadera, 28 %), trastornos del comportamiento (26 %), trastornos del sueño (23 %), ceguera funcional (11 %) y discapacidad auditiva (4 %) (8).

La PCI debe detectarse lo antes posible, para lo cual es primordial una cuidadosa evaluación neurológica a la primera sospecha. Esto es importante debido a que la intervención pronta y específica, utilizando enfoques determinados en tareas de aprendizaje motor intenso más el enriquecimiento ambiental, optimiza la plasticidad natural y mejora

1. Médico Cirujano, Especialista en Cirugía Ortopédica Infantil y Neuro-Ortopedia, Departamento de Pediatría – Centro Médico Docente La Trinidad, Caracas. Instituto Nacional de Bioingeniería, Universidad Central de Venezuela. Caracas.
ORCID: 0000-0001-5869-2175; rupcich@gmail.com
2. Ingeniero Electrónico, Magíster en Ingeniería Biomédica. Profesor Asociado, Departamento de Ingeniería Biomédica. Universidad Politécnica de Puerto Rico, San Juan, Puerto Rico.
ORCID: 0000-0002-8554-3797; ricbrav@gmail.com

Autor corresponsal:
Dr. Marcel Rupcich G.
Teléfonos. +58412-3327825 / +58212- 9496262 - +589496363
Correo electrónico: rupcich@gmail.com

los resultados motores y cognitivos. El seguimiento de las complicaciones musculo esqueléticas conocidas de la PC (9) puede prevenir la aparición de dislocación de cadera, escoliosis y contracturas.

Los padres experimentan más depresión y estrés cuando no están satisfechos con el proceso de diagnóstico (10-12). Las familias prefieren el diagnóstico temprano, seguido de la intervención inmediata y el apoyo de padre a padre. No es una buena práctica ofrecer una monitorización conservadora de "esperar y ver" (13), cuando existen claros indicadores de diagnóstico clínico que pueden ser aportados por una adecuada evaluación neurológica, especialmente en contextos donde la ausencia del diagnóstico impide que el niño acceda a las ganancias motoras y cognitivas producto de una intervención oportuna (14).

La neurociencia indica que el desarrollo del cerebro y el refinamiento del sistema motor continúan en el período postnatal, impulsados por la actividad de la corteza motora (15). El movimiento activo y la intervención temprana son esenciales porque los niños que no usan activamente su corteza motora corren el riesgo de perder las conexiones corticales y la función destinada. Adicionalmente, cada vez hay más pruebas de que la conducta motora del niño a través del descubrimiento y la interacción con el entorno controlan y generan el crecimiento y desarrollo musculo esquelético e impulsan el desarrollo continuo del sistema neuromotor.

Estos descubrimientos recientes sobre la plasticidad cerebral y muscular respaldan una intervención, lo más temprana posible, para ejercitar los músculos a lo largo de su longitud funcional a medida que crecen durante el desarrollo en respuesta a las acciones del niño.

Los datos de ensayos aleatorios controlados indican que los niños con PCI unilateral/hemipléjica que reciben terapia temprana de movimiento inducido por restricción modificada, tienen una mejor función de la mano en los controles a corto plazo y probablemente una función de la mano sustancialmente mejor a largo plazo (16-19). Los datos de registro de población indican que los niños con PCI bilateral (diplejía, cuadriplejía) que reciben vigilancia e intervención regulares, tienen tasas más bajas de complicaciones ortopédicas (20,21). Estos resultados también indican que los pacientes con cualquier tipo y topografía de PCI que reciben objetivos, actividad y enriquecimiento motor específicos para tareas basadas en el entrenamiento en casa, tienen mejores habilidades motoras y cognitivas al año que aquellos que recibieron la atención habitual. La mejoría es aún superior cuando el entrenamiento se realiza en el hogar (22,23) porque los niños aprenden mejor en entornos naturales con apoyo de sus familiares y varias veces al día (24,25). El entrenamiento se personaliza para su disfrute, lo que se traduce en una práctica más intensa, específica y relevante (26).

Se recomienda la intervención temprana basada en el entrenamiento del aprendizaje motor como el nuevo paradigma de atención para los niños con PCI, ya que inducen la neuro-

plasticidad y producen ganancias funcionales importantes (27). En los países de ingresos altos, 2 de cada 3 personas con PCI caminarán, 3 de 4 hablarán y 1 de 2 tendrá una inteligencia normal (28).

ESTRATEGIAS DE DETECCIÓN TEMPRANA

Una adecuada detección temprana requiera que el paciente sea abordado por un equipo interdisciplinario de especialistas calificados (29-31). La evidencia indica que existen dos vías principales para la detección precisa y temprana de la PCI según la edad corregida en el momento de la evaluación mediante diferentes pruebas en combinación con el examen clínico (Figura 1).

La edad corregida por prematuridad (edad cronológica en semanas-número de semanas desde la fecha de nacimiento-menos el número de semanas de prematuridad se utiliza sólo hasta los 24 meses de edad cronológica. Se considera prematuro a todo RN con una edad gestacional menor de 36 semanas. Una vez determinada la edad corregida por prematuridad para el momento del examen clínico, se procede con la metodología de este apartado, siguiendo el algoritmo de la figura 1. Se definen dos rutas en función al umbral de 5 meses de edad corregida por prematuridad. Las estrategias aquí presentes parten de la disponibilidad de neuroimágenes como apoyo al diagnóstico (32), identificadas en el algoritmo como opción "A" en cada ruta. Sin embargo se considera también la situación de no tener la disponibilidad de neuroimágenes:

Ruta 1.

Para menores de 5 meses (edad corregida por prematuridad)

Conocida también como la vía de "Riesgos detectados en recién nacidos" (28): Una función motora anormal como "inquietud ausente" en la evaluación de Movimientos Generales de Prechtl (GMs por sus siglas en inglés de Prechtl's GMs General Movements), más una resonancia magnética (RM) cerebral anormal que indica daño en el área motora predicen la PCI en más del 95 % de los casos, por lo cual es muy recomendable. La Prueba de Rendimiento Motor Infantil (TIMP siglas en inglés de Test of Infant Motor Performance) también se puede usar ya que predice la PCI del 61 al 90 % de los casos.

Cada prueba tiene una excelente sensibilidad y especificidad por sí sola, pero el poder predictivo combinado de tres pruebas es aún mayor para un diagnóstico temprano y preciso. El poder predictivo combinado de la neuroimagen más la Evaluación Neurológica Infantil de Hammersmith (HINE, por las siglas en inglés de Hammersmith Infant Neurological Evaluation), más la prueba de GMs tienen un valor de sensibilidad y especificidad de 97,86 % y 99,22 % (Valor Predictivo Positivo 98,56 %, Valor predictivo Negativo 98,84 %) (28,33).

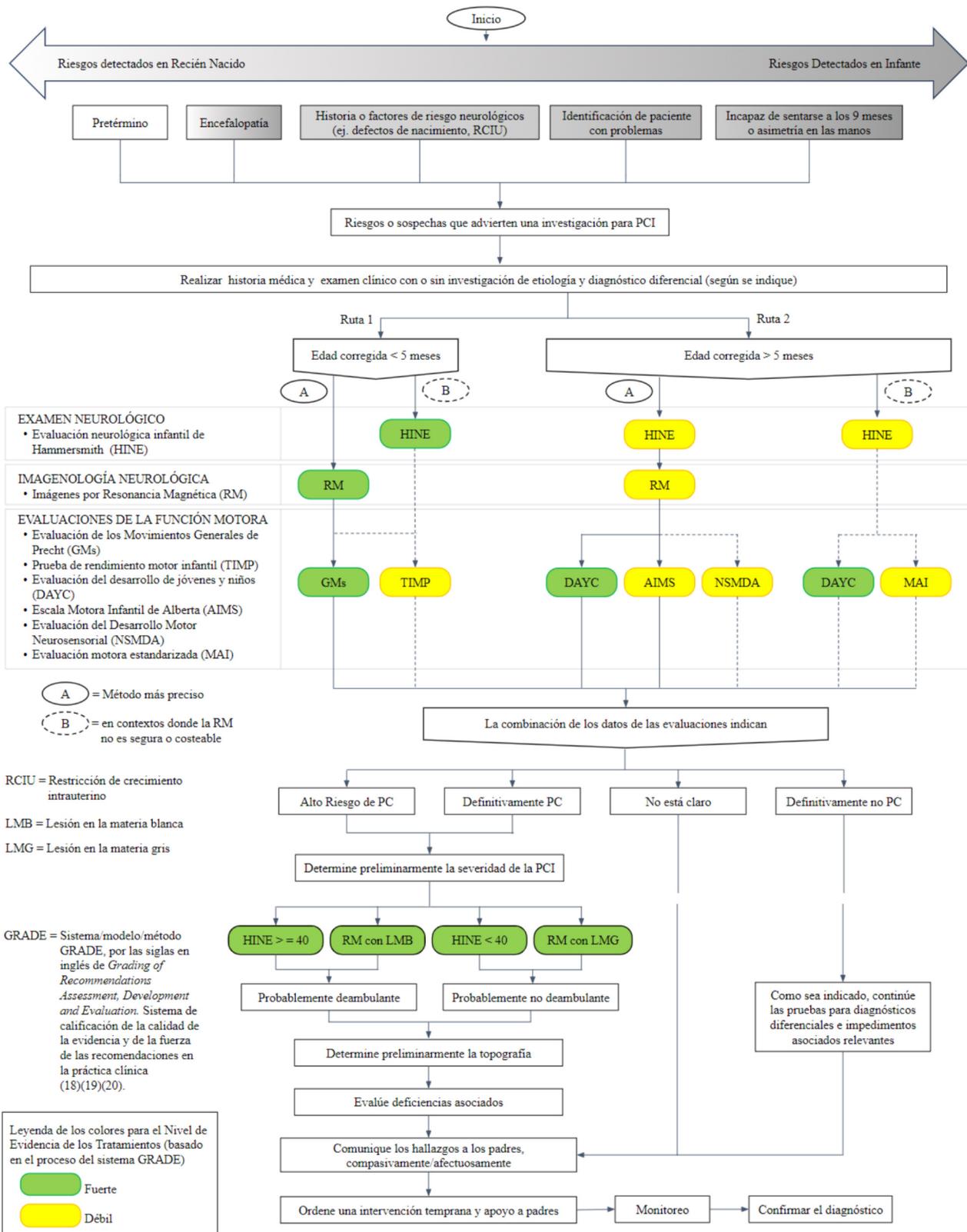


Figura 1. Metodología y estrategias para la detección temprana de la parálisis cerebral Traducido y adaptado de Novak et al, 2017 (28).

Opción A

Evidencia clave de neuroimágenes de alta resolución:

Niños pretérmino: Para la RM, siempre que sea posible, se debe utilizar un equipo de 3 Tesla (3T) para mejorar la capacidad de detectar lesiones sutiles (34). La ecografía craneal secuencial, también puede predecir la PCI no ambulatoria, pero es posible que no detecte lesiones sutiles comúnmente asociadas con la diplejía. Cuando se realiza una RM dentro de una semana después de un presunto daño, las imágenes ponderadas por difusión (DWI, siglas en inglés de Diffusion Weighted Images) pueden predecir la evolución quística posterior en la sustancia blanca (35).

Niños a término: Se recomienda la RM en la primera semana de vida para los bebés nacidos a término con sospecha de anomalías cerebrales. Si el niño ha presentado encefalopatía, es posible que las secuencias de RM convencionales no muestren signos de anormalidad en las primeras 48 horas, mientras que si es probable su detección temprana mediante las DWI y por difusión aparente. La técnica de DWI se basa en la detección in vivo del movimiento de moléculas de agua, el cual puede estar restringido en determinadas condiciones patológicas como isquemia y tumores.

Se recomienda esperar de 3 a 5 días antes de obtener imágenes, para maximizar la identificación de hallazgos anormales. RM (T1) convencional más allá de la primera semana y DWI antes del final de la primera semana también pueden permitir la visualización de la rama posterior de la cápsula interna y los tractos corticoespinales descendentes a nivel de los pedúnculos cerebrales, lo cual es altamente predictivo de disfunción motora permanente (36,37). La evidencia de asimetría de mielinización (38) es altamente predictivo de PCI hemipléjica (39).

Ruta 2.

Para mayores de 5 meses (edad corregida por prematuridad)

Conocida como la ruta de "Riesgos detectados en Infantes". Una puntuación de la prueba de HINE inferior a 73 a los 6, 9 o 12 meses más una RM cerebral anormal que indica daño en el área motora predice la PCI en el 90 % de los casos y es muy recomendable. La prueba de Evaluación del Desarrollo de Jóvenes y Niños (DAYC, siglas en inglés de Development Assessment of Young and Children) como lista de verificación del informe de los padres, también se puede utilizar, ya que predice con precisión la PCI en el 80 % de los casos.

La Escala Motora Infantil de Alberta (AIMS, siglas en inglés de Alberta Infant Motor Scale) para evaluar el desarrollo motor en niños menores de 18 meses tanto pre término como a término y la Evaluación del Desarrollo Motor Neuro Sensorial (NSMDA, siglas en inglés de Neuro Sensorial Motor Development Assessment) se pueden utilizar como evaluaciones complementarias para predecir un resultado motor anormal con un valor predictivo de 86 % y

82 % respectivamente (40).

La preocupación de los padres es una razón válida para desencadenar investigaciones diagnósticas formales para una intervención temprana, ya que el 86 % de los padres sospecha que su hijo tiene PC antes del diagnóstico clínico (12).

NOTA: No existen en la literatura estudios de detección temprana de alta calidad para niños nacidos a término de bajo riesgo sin indicadores tempranos de PCI, ya que estos son más difíciles de identificar tempranamente. Por lo tanto, las recomendaciones para la detección temprana de PCI en niños mayores de 5 meses son recomendaciones condicionales (o de fuerza más débil) basadas en la mejor evidencia disponible que se extrapola de poblaciones de alto riesgo (41). Esta extrapolación se hace, porque a pesar de las diferencias al analizar las vías causales de la PCI, los datos de población indican que los casos de bajo riesgo tienen perfiles de tipo y topografía comparables a los de los casos de alto riesgo con deficiencias motoras más graves.

Evidencia clave de DAYC: un gran estudio retrospectivo de 606 pacientes egresados de cuidados intensivos neonatales de alto riesgo (prematuro <1.500 g o encefalopatía neonatal), encontró que una caída de 2 desviaciones estándar en las puntuaciones motoras de DAYC entre 6-12 meses es 89% predictiva de PCI (42).

Opción B

No se dispone de Neuroimágenes

En contextos donde la neuroimagen por RM no es segura, factible o asequible, la detección de PCI en la vía de "riesgos detectados en infantes" y mayores de 5 meses de edad pero menores de 24 meses, aún es posible utilizando herramientas estandarizadas y debe ser llevado a cabo para permitir el acceso a la atención temprana. En el algoritmo (Figura 1) esta vía de atención es la opción "B".

La detección temprana del riesgo de PCI en niños de 5 a 24 meses sin una RM se realiza con mayor precisión utilizando:

- (a) La HINE, la cual detecta disfunción neurológica y predice en un 90% la PCI entre los 2 y los 24 meses de edad. En niños de 6, 9 o 12 meses, puntuaciones HINE de <73 indican riesgo de PC y <40 indican resultado anormal, por lo general predictivo de PCI.
- (b) DAYC para cuantificar el retraso motor tiene valor predictivo de PCI de 89 %
- (c) La Prueba de Evaluación de Movimientos del Infante (MAI, siglas en inglés de Movement Assessment of Infants) para cuantificar el retraso motor en casos de alto riesgo en niños a los 8 meses de edad corregida (valor predictivo de 73 % de PCI).

Evidencia clave: Un estudio prospectivo de cohortes de prematuros o niños a término de alto riesgo con encefalopatía, desde el nacimiento hasta los 12 meses de edad corregida, reveló que las puntuaciones globales de HINE predecían la PCI con >90 % de precisión (44). La revisión sistemática de

las herramientas para detectar la PCI encontró evidencia de calidad moderada de que el MAI puede detectar la PCI con un 96 % de precisión a los 8 meses de edad pos término, en niños con alto riesgo de PCI (31,41,45).

INSTRUMENTOS PARA LA DETECCIÓN TEMPRANA

Evaluación neurológica infantil de Hammersmith - HINE

Es una prueba clínica simple, puntuable y estandarizada de examen neurológico para lactantes entre 2 y 24 meses de edad. Las puntuaciones (rango de 0 a 78) son de corte específicas para predecir la PCI tanto en recién nacidos prematuros como a término.

- El HINE tiene buena sensibilidad y alto valor predictivo de riesgo de PCI en poblaciones de alto riesgo menores de 5 meses.
- Una puntuación HINE < 57 a los 3 meses es 96 % predictiva de PCI (sensibilidad 96 %; especificidad 87 %) (46).
- En mayores de 5 meses de edad corregida por prematuridad tiene 90 % de precisión predictiva para detectar el riesgo de PCI (44,47).
- Proporciona información objetiva sobre la gravedad motora probable y distribución de la PC (46). Las puntuaciones por debajo de 40 predicen que el niño no caminará (38).

La prueba de HINE consta de tres aspectos: un examen neurológico (calificada), hitos del desarrollo y comportamiento (no calificada). Se utiliza para ella una proforma que debe ser completada sin modificar su contenido ni la forma de puntuación (48).

Evaluación de Movimientos del Infante - MAI

Es una herramienta utilizada para evaluar el comportamiento motor, el tono muscular, los reflejos primitivos, las reacciones automáticas y los movimientos volitivos (43). Está diseñada para detectar disfunción neurológica y se puede utilizar desde el nacimiento hasta el año de edad.

Evaluación del desarrollo de jóvenes y niños - DAYC

Ayuda a identificar a los niños, desde el nacimiento hasta los 5 años y 11 meses, con posibles retrasos en los dominios de la cognición, la comunicación, el desarrollo socioemocional, el desarrollo físico y el comportamiento adaptativo. Consta de cinco subpruebas que se relacionan con las áreas de desarrollo que se evalúan para iniciar la intervención temprana:

- Cognición
- Comunicación
- Socioemocional
- Desarrollo físico
- Comportamiento adaptativo

Prueba de rendimiento motor infantil - TIMP

La Prueba de Rendimiento Motor Infantil es una medida de resultado motor diseñada para evaluar la postura y el control selectivo del movimiento para el rendimiento funcional en la vida diaria (49). Fue desarrollada para identificar niños con desarrollo motor retrasado y realizar un seguimiento preciso de los infantes con un desarrollo normal. Es una evaluación de 42 elementos del control motor selectivo y postural del desempeño funcional entre las edades de 34 semanas (edad gestacional corregida) y 4 meses (edad corregida después del término). Se representa en tres categorías: promedio bajo (0,5-1 Desviaciones Estandar (DE) por debajo de la media); por debajo del promedio (-1 a -2 DE por debajo de la media) y muy por debajo del promedio (>2 DE por debajo de la media).

Evaluación de los movimientos generales de Prechtl (GMs)

Se denominan movimientos generales (GM) a los patrones de movimiento espontáneo distintos que son evidentes en los niños antes y después del nacimiento hasta las 20 semanas de edad corregida. Los GMs forman parte del repertorio de movimientos espontáneos y están presentes desde la vida fetal temprana hasta el final del primer medio año de vida. Los GMs son complejos, ocurren con frecuencia y tienen una duración suficiente como para ser observados adecuadamente. Involucran a todo el cuerpo en una secuencia variable de movimientos de brazos, piernas, cuello y tronco. Si el sistema nervioso está afectado, los GMs pierden su carácter complejo y variable y se vuelven monótonos y pobres.

Dos patrones de GM anormales específicos predicen de manera confiable la PCI:

1. Un patrón persistente de GMs sincronizados y apretados. Los movimientos parecen rígidos y carecen del carácter suave y fluido normal. Los músculos de las extremidades y del tronco se contraen y relajan casi simultáneamente.
2. La ausencia de GMs de inquietud. Estos son pequeños movimientos de velocidad moderada con aceleración variable del cuello, el tronco y las extremidades en todas las direcciones. Normalmente, son el patrón de movimiento predominante en un lactante despierto entre los 3 y 5 meses.

La Evaluación general de Movimientos de Prechtl/GMs está diseñada para niños desde el nacimiento hasta las 20 semanas y consiste en un video del paciente en decúbito supino, despierto, en reposo y alerta. Es fácil de obtener, no molesta al niño y puede ser obtenido por los padres (51). Es posible utilizar las cámaras diseñadas para supervisarlos. Estos videos deben ser evaluados por un equipo médico especializado.

Con este método se puede predecir cómo se está desarrollando el sistema nervioso central e identificar problemas neurológicos predictivos de PCI y otras discapacidades del desarrollo. Además de una sensibilidad y especificidad del 95% cada una, la evaluación de los GMs es rápida, no invasi-

va, incluso no intrusiva y rentable en comparación con otras técnicas.

ESTRATEGIAS EN EL SEGUIMIENTO DE LA PCI

Evaluación rutinaria del paciente

La evolución de los trastornos neuromusculares y esqueléticos en una PCI puede tener varios cursos evolutivos, los cuales requerirán de seguimiento variable. Gracias a las herramientas de evaluación del desempeño de los pacientes es posible contar con criterios para decidir el tipo y la frecuencia mas apropiados para el seguimiento (52,53).

Las herramientas más utilizadas para estos efectos son:

Sistema de Clasificación Motora Gruesa Funcional - GMFCS:

El Sistema de Clasificación Motora Gruesa Funcional (GMFCS, siglas en inglés de Gross Motor Functional Classification System), es un sistema de clasificación en base a la identificación de la capacidad motora gruesa (54). Tiene cinco niveles para describir las diferencias en la gravedad de las habilidades motoras. Las distinciones entre niveles se basan en las limitaciones funcionales, la necesidad de dispositivos de movilidad de mano o movilidad con ruedas y, en mucha menor medida, la calidad del movimiento.

Existe una tendencia a que los niños clasificados antes de los seis años sean reclasificados después de esta edad; de ahí la necesidad de confirmar el nivel de GMFCS en cada consulta o evaluación clínica.

Escala de Movilidad Funcional - FMS:

La Escala de Movilidad Funcional (FMS, siglas en inglés de Functional Mobility Scale) se utiliza para clasificar funciones de movilidad, teniendo en cuenta la gama de dispositivos de asistencia utilizados (55), cambios de presentación con el tiempo en el mismo niño y cambios después de intervenciones, por ejemplo cirugía ortopédicas o rizotomía dorsal selectiva.

La FMS clasifica la capacidad para caminar en tres distancias específicas: 5, 50 y 500 metros (o 5, 50, 500 yardas). Esto representa la movilidad del niño en el hogar, en la escuela y en el entorno comunitario. Por lo tanto, da cuenta de los diferentes dispositivos de asistencia utilizados por el mismo niño en diferentes ambientes.

La evaluación la realiza el médico sobre la base de preguntas realizadas al niño/padre (no por observación directa). La capacidad del niño se califica en cada una de las tres distancias según la necesidad para dispositivos de asistencia como muletas, andadores o silla de ruedas. Es importante calificar lo que el niño realmente hace en el momento, no lo que

puede hacer o lo que solía ser capaz de hacer.

Sistema de Clasificación de Habilidad Manual - MACS:

El Sistema de Clasificación de Habilidad Manual (MACS, siglas en inglés de Manual Ability Classification System) ha sido desarrollado para clasificar la utilización de las manos cuando los pacientes manejan objetos en las actividades diarias (24). La clasificación está diseñada para reflejar el desempeño manual típico del niño, no la capacidad máxima de este. Clasifica lo que hacen los niños cuando utilizan una o ambas manos para sus actividades, en lugar de evaluar y clasificar cada mano por separado. Al definir los cinco niveles de MACS, el criterio principal es distinguir la habilidad manual clínicamente significativa.

Vigilancia de Cadera (56,57):

Las tasas reportadas de desplazamiento de cadera y dislocación de cadera en niños con PC varían ampliamente, oscilando entre el 2 % y el 75 %, aunque estudios de población recientes, identificaron que la tasa de desplazamiento de la cadera se encuentra alrededor del 30% (58,59).

El desplazamiento de la cadera no está relacionado con trastornos del movimiento, pero si directamente relacionado con la función motora gruesa según lo determinado por el GMFCS (60). La dislocación de cadera es prevenible mediante la identificación e intervención temprana.

La vigilancia de la cadera (56,57,61) es el proceso de identificar y monitorear los indicadores tempranos críticos del desplazamiento progresivo de la misma (58). Estos indicadores tempranos incluyen GMFCS (59), edad, clasificación de la marcha y porcentaje de Migración de cadera (PM) (62). La información recopilada de la evaluación clínica y la revisión radiológica son componentes importantes de la vigilancia de la cadera y se requieren para detectar el desplazamiento silencioso de la cadera mientras se minimiza la exposición a la radiación (58). La vigilancia de la cadera no

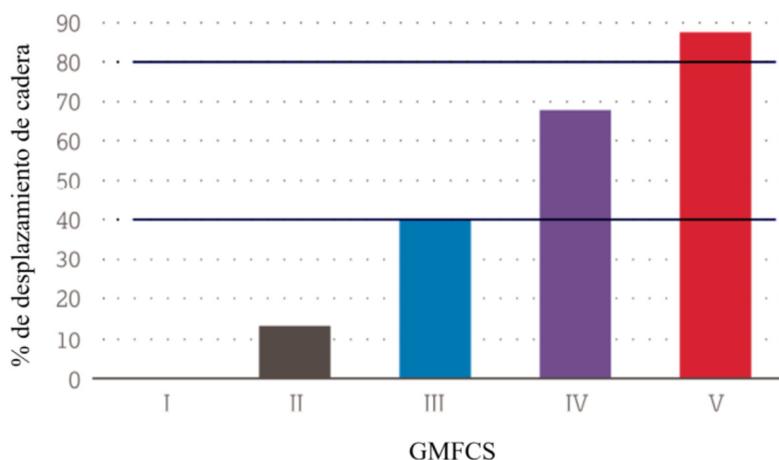


Figura 2: Desplazamiento de la cadera. Porcentaje de migración >30 % por la escala de GMFCS Adaptado de Soo et al, 2006 (60)

puede basarse únicamente en la evaluación clínica (62).

Las directrices de la vigilancia de la cadera (56, 61) documentan el proceso recomendado para la detección, el seguimiento y la clasificación de los servicios ortopédicos como parte de la prevención general de la dislocación de la cadera (57,58).

CONCLUSIONES

Los primeros años son los más importantes para el desarrollo del cerebro de un niño. El aprendizaje puede verse interrumpido por una lesión cerebral en niños con PCI (63). El diagnóstico temprano de esta patología permite que los niños reciban la intervención de un especialista competente cuando es posible obtener los mayores beneficios de la neuroplasticidad, prevenir complicaciones y apoyar a los padres.

El origen preciso de la PCI no está claro en aproximadamente el 80% de los casos, pero los factores de riesgo a menudo se pueden identificar a partir de la anamnesis sobre la concepción, el embarazo, el parto y el período post neonatal (64). La etiología posiblemente involucre una interacción compleja entre varios factores de riesgo a lo largo de múltiples épocas del neuro desarrollo, incluyendo evidencias que sugieren que el 14 % de los casos tiene un componente genético (65). El diagnóstico temprano no excluye una mayor investigación etiológica específica. Es probable que los avances genéticos modifiquen pronto el proceso de diagnóstico (66).

Si bien es cierto que el seguimiento neurológico postnatal es de suma importancia, no menos lo es el seguimiento prenatal previniendo embarazos precoces, consanguinidad, incumplimiento del control prenatal y desnutrición materna (67,68).

Una guía de práctica clínica internacional muestra que la aplicación combinada de 3 pruebas permite el diagnóstico temprano de PCI a las 12 semanas de edad con más del 95% de precisión: (1) Exploración cerebral (RM) que muestra daño a las áreas de movimiento del cerebro, (2) Prueba de GMs que califica el movimiento del niño como de baja calidad a partir de imágenes de video y (3) Prueba neurológica calificada que muestra asimetrías entre izquierda y derecha o posturas atípicas (HIME).

Evidencia de alta calidad indica que las pruebas de GMs y RM tienen una precisión de más del 95% para los niños con riesgos detectables antes de los 5 meses de edad corregida. En niños con riesgos detectables después de los 5 meses de edad corregida, el HINE más una RM neonatal tienen una precisión de más del 90 %.

Independientemente de las pruebas que se utilicen, el objetivo del diagnóstico precoz es garantizar una intervención temprana para que el niño pueda vivir una vida sana e inclusiva (69). Los beneficios no sólo aumentan con la detección temprana, sino también con el seguimiento adecuado y multidisciplinario de estos pacientes de alto riesgo neurológico (70).

REFERENCIAS

- Gómez-López S, Jaimes VH, Palencia Gutiérrez CM, Hernández M, Guerrero A. Parálisis Cerebral Infantil. Arch Venez Puer Pediatr. 2013;76(1):30-39.
- Galea C, McIntyre S, Smithers-Sheedy H, Reid SM, Gibson C, Delacy M, et al. Cerebral palsy trends in Australia (1995-2009): a population-based observational study. Dev Med Child Neurol. 2019;61(2):186-193.
- Peña J. Parálisis cerebral. En: J Peña, (editor). Manual Básico de Neurología Pediátrica. Editorial Multicolor. Valera, Venezuela 1989, pp. 109-121.
- Prado O. Jerarquización de las dificultades que confrontan los paralíticos cerebrales, objetivos generales de la rehabilitación. Boletín. 1979;18 (3-4): 99-103.
- Hubermann L, Boychuck Z, Shevell M, Majnemer A. Age at Referral of Children for Initial Diagnosis of Cerebral Palsy and Rehabilitation: Current Practices. J Child Neurol. 2016 ;31(3):364-369.
- Rosenbaum P, Paneth N, Leviton A, Goldstein M, Bax M, Damiano D, et al. A report: the definition and classification of cerebral palsy April 2006. Dev Med Child Neurol Suppl. 2007; 109:8-14.
- Einspieler C, Bos AF, Kriber-Tomantschger M, Alvarado E, Barbosa VM, Bertocelli N, et al. Cerebral Palsy: Early Markers of Clinical Phenotype and Functional Outcome. J Clin Med Res. 2019;8(10). [Citado 6 de junio, 2022]. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/jcm8101616>
- Novak I, Hines M, Goldsmith S, Barclay R. Clinical prognostic messages from a systematic review on cerebral palsy. Pediatrics. 2012;130(5): e1285-312. doi: 10.1542/peds.2012-0924
- Espinoza Diaz C I, Amaguaya Maroto G, Culqui Barrionuevo M, Espinosa Moya J, Silva Acosta J, Angulo Procel A, et al. Prevalencia, factores de riesgo y características clínicas de la parálisis cerebral infantil. Arch Venez Farmacol Terap. 2019;38(6):778-789.
- Park EY, Nam SJ. Time burden of caring and depression among parents of individuals with cerebral palsy. Disabil Rehab. 2019;41(13):1508-1513.
- Scherer N, Verhey I, Kuper H. Depression, and anxiety in parents of children with intellectual and developmental disabilities: A systematic review and meta-analysis. PLoS One. 2019;14(7): e0219888.doi: 10.1371/journal.pone.0219888
- Baird G, McConachie H, Scrutton D. Parents' perceptions of disclosure of the diagnosis of cerebral palsy. Arch Dis Child. 2000;83(6):475-480.
- de Velde A, Morgan C, Novak I, Tantsis E, Badawi N. Early Diagnosis and Classification of Cerebral Palsy: An Historical Perspective and Barriers to an Early Diagnosis. J Clin Med Res. 2019;8 (10). doi.org/10.3390/jcm8101599
- Merino-Andrés J, Hidalgo-Robles Á, Pérez-Nombela S, Williams SA, Paleg G, Fernández-Rego FJ. Tool Use for Early Detection of Cerebral Palsy: A Survey of Spanish Pediatric Physical Therapists. Pediatr Phys Ther. 2022;34(2):202-210.
- Martin JH, Chakrabarty S, Friel KM. Harnessing activity-dependent plasticity to repair the damaged corticospinal tract in an animal model of cerebral palsy. Dev Med Child Neurol. 53 (Suppl 4): 9-13.
- Morgan C, Fetters L, Adde L, Badawi N, Bancale A, Boyd RN, et al. Early intervention for children aged 0 to 2 years with or at high risk of cerebral palsy: International Clinical Practice Guideline Based on Systematic Reviews. JAMA Pediatr. 2021;175(8):846-858.
- Byrne R, Duncan A, Pickar T, Burkhardt S, Boyd RN, Neel

- ML, et al. Comparing parent and provider priorities in discussions of early detection and intervention for infants with and at risk of cerebral palsy. *Child Care Health Dev.* 2019;45(6):799–807.
18. Hoare BJ, Wallen MA, Thorley MN, Jackman ML, Carey LM, Imms C. Constraint-induced movement therapy in children with unilateral cerebral palsy. *Cochrane Database Syst Rev.* 2019;4(4):CD004149. doi: 10.1002/14651858.CD004149.pub3.
 19. Eliasson AC, Holmefur M. The influence of early modified constraint-induced movement therapy training on the longitudinal development of hand function in children with unilateral cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2015;57(1):89–94.
 20. Elkamil AI, Andersen GL, Häggglund G, Lamvik T, Skranes J, Vik T. Prevalence of hip dislocation among children with cerebral palsy in regions with and without a surveillance programme: a cross sectional study in Sweden and Norway. *BMC Musculoskelet Disord.* 2011; 12:284. doi: 10.1186/1471-2474-12-284
 21. Surana BK, Ferre CL, Dew AP, Brandao M, Gordon AM, Moreau NG. Effectiveness of Lower-Extremity Functional Training (LIFT) in young children with unilateral spastic cerebral palsy: A Randomized Controlled Trial. *Neurorehab Neural Repair.* 2019;33(10):862–872.
 22. Novak I, Cusick A, Lannin N. Occupational therapy home programs for cerebral palsy: double-blind, randomized, controlled trial. *Pediatrics.* 2009;124(4): e606–14. doi: 10.1542/peds.2009-0288.
 23. Rostami HR, Malamiri RA. Effect of treatment environment on modified constraint-induced movement therapy results in children with spastic hemiplegic cerebral palsy: a randomized controlled trial. *Disabil Rehab.* 2012;34(1):40–44.
 24. Hou X, Qiu H, Liu L, Li Y, He L, Li J, et al. Reliability and validity of the East Asian children's version of mini-MACS in children with cerebral palsy. *Front Rehabil Sci.* 2022; 3:997221. doi: 10.3389/fresc.2022.997221
 25. Pottinger HL, Rahlin M, Voigt J, Walsh ME, Fregosi CM, Duncan BR. Feasibility of an intensive outpatient Perception-Action Approach intervention for children with cerebral palsy: a pilot study. *Physiother Theory Pract.* 2020;36(9):973–988.
 26. Beckers LW, Geijten MM, Kleijnen J, Rameckers E, Schnackers M, Smeets R, et al. Feasibility and effectiveness of home-based therapy programmes for children with cerebral palsy: a systematic review. *BMJ.* 2020;10 (10): e035454. doi:10.1136/bmjopen-2019-035454
 27. Morgan C, Darrach J, Gordon AM, Harbourne R, Spittle A, Johnson R, et al. Effectiveness of motor interventions in infants with cerebral palsy: a systematic review. *Dev Med Child Neurol.* 2016;58 (9):900–999.
 28. Novak I, Morgan C, Adde L, Blackman J, Boyd RN, Brunstrom-Hernandez J, et al. Early, Accurate Diagnosis and Early Intervention in Cerebral Palsy: Advances in Diagnosis and Treatment. *JAMA Pediatr.* 2017;171(9):897–907.
 29. McNamara LM, Scott KM, Boyd RN, Farmer EA, Webb AE, Novak IE. Constructing validity evidence from a pilot key-features assessment of clinical decision-making in cerebral palsy diagnosis: application of Kane's validity framework to implementation evaluations. *BMC Med Educ.* 2023;23 (1):668. doi: 10.1186/s12909-023-04631-4
 30. Taczała J, Wolińska O, Becher J, Majcher P. An Interdisciplinary Model of Treatment of Children with Cerebral Palsy in Poland. Recommendations of the Paediatric Rehabilitation Section of the Polish Rehabilitation Society. *Ortop Traumatol Rehab.* 2020;22(1):51–59.
 31. Guyatt GH, Oxman AD, Vist GE, Kunz R, Falck-Ytter Y, Alonso-Coello P, et al. GRADE: an emerging consensus on rating quality of evidence and strength of recommendations. *BMJ.* 2008; 336:924–926.
 32. Kline JE, Yuan W, Harpster K, Altaye M, Parikh NA. Association between brain structural network efficiency at term-equivalent age and early development of cerebral palsy in very preterm infants. *Neuroimage.* 2021; 245:118688. doi: 10.1016/j.neuroimage.2021.118688
 33. Morgan C, Romeo DM, Chorna O, Novak I, Galea C, Del Secco S, et al. The Pooled Diagnostic Accuracy of Neuroimaging, General Movements, and Neurological Examination for Diagnosing Cerebral Palsy Early in High-Risk Infants: A Case Control Study. *J Clin Med Res.* 2019;8(11). 1879. doi.org/10.3390/jcm8111879
 34. Reid SM, Dagia CD, Ditchfield MR, Carlin JB, Reddihough DS. Population-based studies of brain imaging patterns in cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2014;56 (3):222–232.
 35. Zhang CY, Yan BF, Mutalifu N, Fu YW, Shao J, Wu JJ, et al. Predicting the brain age of children with cerebral palsy using a two-dimensional convolutional neural networks prediction model without gray and white matter segmentation. *Front Neurol.* 2022; 13:1040087. doi: 10.3389/fneur.2022.1040087
 36. Vuong A, Fowler EG, Matsumoto J, Staudt LA, Yokota H, Joshi SH. Selective Motor Control is a Clinical Correlate of Brain Motor Tract Impairment in Children with Spastic Bilateral Cerebral Palsy. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2021;42(11):2054–2061.
 37. Kirton A, Shroff M, Visvanathan T, deVeber G. Quantified corticospinal tract diffusion restriction predicts neonatal stroke outcome. *Stroke.* 2007;38 (3):974–980.
 38. Vuong A, Joshi SH, Staudt LA, Matsumoto JH, Fowler EG. Improved Myelination following Camp Leg Power, a Selective Motor Control Intervention for Children with Spastic Bilateral Cerebral Palsy: A Diffusion Tensor MRI Study. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2023;44 (6):700–706.
 39. Nemanich ST, Mueller BA, Gillick BT. Neurite orientation dispersion and density imaging quantifies corticospinal tract microstructural organization in children with unilateral cerebral palsy. *Hum Brain Mapp.* 2019;40 (17):4888–4900.
 40. Azim Rezaei D, Acar G, Turkdogan D, Unver O, Kaya Narter F. Relationships among 3 Movement Analysis Tests in Preterm Infants. *Pediatr Phys Ther.* 2019;31(3):251–256.
 41. Guyatt G, Oxman AD, Akl EA, Kunz R, Vist G, Brozek J, et al. GRADE guidelines: 1. Introduction—GRADE evidence profiles and summary of findings tables. *J Clin Epidemiol.* 2011;64 (4):383–394.
 42. Maitre NL, Slaughter JC, Aschner JL. Early prediction of cerebral palsy after neonatal intensive care using motor development trajectories in infancy. *Early Hum Dev.* 2013;89 (10):781–786.
 43. Lefebvre F, Gagnon MM, Luu TM, Lupien G, Dorval V. In extremely preterm infants, do the Movement Assessment of Infants and the Alberta Infant Motor Scale predict 18-month outcomes using the Bayley-III? *Early Hum Dev.* 2016; 94:13–17.
 44. Pizzardi A, Romeo DMM, Cioni M, Romeo MG, Guzzetta A. Infant neurological examination from 3 to 12 months: predictive value of the single items. *Neuropediatrics.* 2008;39(6):344–346.
 45. Guyatt GH, Oxman AD, Kunz R, Vist GE, Falck-Ytter Y, Schünemann HJ, et al. What is “quality of evidence” and why is it important to clinicians? *BMJ.* 2008;336 (7651):995–998.
 46. Romeo DMM, Cioni M, Scoto M, Mazzone L, Palermo F, Romeo MG. Neuromotor development in infants with cerebral palsy investigated by the Hammersmith Infant Neurological

- Examination during the first year of age. *Eur J Paediatr Neurol.* 2008;12 (1):24–31.
47. Romeo DM, Ricci D, Brogna C, Mercuri E. Use of the Hammersmith Infant Neurological Examination in infants with cerebral palsy: a critical review of the literature. *Dev Med Child Neurol.* 2016;58 (3):240–245.
 48. Haataja L, Mercuri E, Regev R, Cowan F, Rutherford M, Dubowitz V, et al. Optimality score for the neurologic examination of the infant at 12 and 18 months of age. *J Pediatr.* 1999; 135:153–161.
 49. Vanderlinden S, Dispa D, Gustin F, Arets C, Girolami GL, Larin HM. Can items on the TIMP aide in determining the motor performance of children with severe cerebral palsy? A pilot study. *Physiother Theory Pract.* 2023;39 (5):1044–1051.
 50. Kl Kwong A, Spittle AJ. Clinimetrics: The Precht General Movements Assessment. *J Physiother.* 2023;69 (3):195. doi: 10.1016/j.jphys.2023.03.004
 51. Ustad T, Fjørtoft T, Øberg GK. General movement optimality score and general movements trajectories following early parent-administrated physiotherapy in the neonatal intensive care unit. *Early Hum Dev.* 2021; 163:105488. doi: 10.1016/j.earlhumdev.2021.105488.
 52. Piscitelli D, Ferrarello F, Ugolini A, Verola S, Pellicciari L. Measurement properties of the Gross Motor Function Classification System, Gross Motor Function Classification System-Expanded & Revised, Manual Ability Classification System, and Communication Function Classification System in cerebral palsy: a systematic review with meta-analysis. *Dev Med Child Neurol.* 2021;63(11):1251–1261.
 53. Schiariti V, Shierk A, Stashinko EE, Sukal-Moulton T, Feldman RS, Aman C, et al. Cerebral palsy pain instruments: Recommended tools for clinical research studies by the National Institute of Neurological Disorders and Stroke Cerebral Palsy Common Data Elements project. *Dev Med Child Neurol.* 2023; 31:10.1111. doi.org/10.1111/dmcn.15743
 54. Palisano RJ, Rosenbaum P, Bartlett D, Livingston MH. Content validity of the expanded and revised Gross Motor Function Classification System. *Dev Med Child Neurol.* 2008;50(10):744–750.
 55. Graham HK, Harvey A, Rodda J, Natrass GR, Pirpiris M. The Functional Mobility Scale (FMS). *J Pediatr Orthop.* 2004;24 (5):514–520.
 56. Gibson N, Wynter M, Thomason P, Baker F, Burnett H, Graham HK, et al. Australian hip surveillance guidelines at 10 years: New evidence and implementation. *J Pediatr Rehab Med.* 2022;15(1):31–37.
 57. Shrader MW, Wimberly L, Thompson R. Hip surveillance in children with cerebral palsy. *J Am Acad Orthop Surg.* 2019;27(20):760–768.
 58. Milks KS, Whitaker AT, Ruess L. Radiographic hip screening for children with cerebral palsy: an imaging and reporting update. *Pediatr Radiol.* 2022;52 (1):12–21.
 59. Blair E, Badawi N, Watson L. Definition, and classification of the cerebral palsies: the Australian view. *Dev Med Child Neurol Suppl.* 2007; 109:33–34.
 60. Soo B, Howard JJ, Boyd RN, Reid SM, Lanigan A, Wolfe R, et al. Hip displacement in cerebral palsy. *J Bone Joint Surg Am.* 2006;88(1):121–129.
 61. Wynter M, Gibson N, Willoughby KL, Love S, Kentish M, Thomason P, et al. Australian hip surveillance guidelines for children with cerebral palsy: 5-year review. *Dev Med Child Neurol.* 2015;57 (9):808–820.
 62. Connelly A, Flett P, Graham HK, Oates J. Hip surveillance in Tasmanian children with cerebral palsy. *J Paediatr Child Health.* 2009;45(7-8):437–443.
 63. Chen A, Dyck Holzinger S, Oskoui M, Shevell M, Canadian Cerebral Palsy Registry. Losing a diagnosis of cerebral palsy: a comparison of variables at 2 and 5 years. *Dev Med Child Neurol.* 2020;62(1):83–88.
 64. Nelson KB. Causative factors in cerebral palsy. *Clin Obstet Gynecol.* 2008;51(4):749–762.
 65. Schaefer GB. Genetics considerations in cerebral palsy. *Semin Pediatr Neurol.* 2008;15 (1):21–26.
 66. Parikh NA, Hershey A, Altaye M. Early Detection of Cerebral Palsy Using Sensorimotor Tract Biomarkers in Very Preterm Infants. *Pediatr Neurol.* 2019; 98: 53–60.
 67. Młodawski J, Młodawska M, Pazera G, Michalski W, Domanski T, Dolecka-Slusarczyk M, et al. Cerebral palsy and obstetric-neonatalogical interventions. *Ginekol Pol.* 2019;90 (12):722–727.
 68. Groot J, Petersen TG, Suren P, Brantsæter AL, Uldall P, Martinussen T, et al. Maternal intake of folate during pregnancy and risk of cerebral palsy in the MOBAND-CP cohort. *Am J Clin Nutr.* 2022;115 (2):397–406.
 69. Hadders-Algra M. Early Diagnostics and Early Intervention in Neurodevelopmental Disorders-Age-Dependent Challenges and Opportunities. *J Clin Med Res.* 2021;10 (4):861 doi.org/10.3390/jcm10040861
 70. Schwabe AL. Comprehensive Care in Cerebral Palsy. *Phys Med Rehab Clin N Am.* 2020;31(1):1–13.